

療育研修会実施状況

北海道 支部

参加数 31 名

実施場所 まいる在宅支援サービス 会議室



実施を終えて（感想等）

参加者の感想等、必ず記入して下さい。

- 福山型の2歳の娘を持つ母です。池田先生の丁寧な説明と、白石先生の『よく食べることが大切』『決めつけない!』という言葉に日々の育児の背中を押されました。ありがとうございました。
- 丁寧に説明いただき理解できました。今後の参考にさせていただきたいと思います。
- とてもわかりやすい有意義な内容でした。ありがとうございます。
- 60兆の細胞のすべてを変えてしまう遺伝子治療の凄さがよくわかりました。SMAもゾルゲンスマやスピナラザをいろいろ活用しているそうでミライノ筋ジストロフィー治療を夢見るようでした
- 病態から最新の研究内容まで自分では調べるのに限界があるなか、解説していただき大変勉強になりました。日々落ち込むことが多い中、診察に研究にと頑張っている先生達がいることが希望と励みになります。研修会に参加させていただき良かったと思います。

福山型先天性筋ジストロフィー (FCMD)



筋力低下



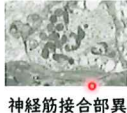
筋壊死・線維化



脳表の突出
滑脳症



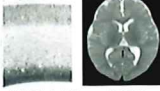
網膜層構造の破綻



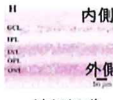
神経筋接合部異常




正常対照
骨格筋 50µm



胎児大脳 MRI



内側
外側
神経網膜



神経筋接合部

筋肉 脳 目

福山先生らが**中枢症状を伴う幼児期発症の筋ジストロフィー**として報告
(Brain Dev 1960)

日本に特に多い常染色体潜性(劣性)遺伝病(変異保因者1/88人)
責任遺伝子 **FKTN** は戸田先生らが発見
(Nat. Genet 1993)

2023/01/24

SMAの疫学

希少疾患のため正確な発生頻度は不明、日本における登録患者数は約800人¹⁾

- ❖ 日本における患者数¹⁾ : 858人^{※1}
- ❖ 日本におけるSMAの発生頻度²⁾ : 0.5~1人/10万人
- ❖ 日本における I 型SMAの発生頻度³⁾ : 1人/2万人

- 海外におけるSMAの発生頻度^{4~7)}

Farrar MA, et al. 2015	1人/0.6~1万人
Jedrzejowska M, et al. 2010	1人/0.7~0.9万人
Sugarman EA, et al. 2012	1人/1~1.1万人
Arkblad E, et al. 2009	1人/1.2万人

- 海外における保因者^{※2)}の頻度³⁾

I 型: 1人/60~80人 II、III型: 1人/76~111人

1) 難病情報センター (http://www.nanbyou.or.jp/entry/5354) (2020年11月アクセス)

2) 伊藤万太郎ほか: 難病大辞 83 (徳間), E52, 2013.

3) 難病情報センター (難病性筋萎縮症) (http://www.nanbyou.or.jp/entry/135) (2019年9月アクセス)

4) Farrar MA, et al.: Neurotherapeutics. 12 (2), 290, 2015.

5) Jedrzejowska M, et al.: Neuroepidemiology. 34 (3), 152, 2010.

6) Sugarman EA, et al.: Eur J Hum Genet. 20 (1), 22, 2002.

7) Arkblad E, et al.: Acta Paediatr. 98 (5), 865, 2009.

2023/01/24



参加者 (31)

- 参加者の検索
- TSUCHIDA 北海道 (自分)
- 筋ジストロフィー (ホスト)
- コーディネー (共同ホスト)
- 講師 白石秀 (共同ホスト)
- 講師 池田真理 (共同ホスト)
- 吉田 聖 (ふるたから)
- 司会
- iPad
- Joey
- mont
- Owner
- Takezo Miteda
- TSUCHIDA 北海道
- yuka ishikawa
- ホップ支援センター
- ホップ支援センター-2
- 愛知 大島
- 伊藤悠人(小学3年生)
- 遺伝子診療科 横田
- 吉澤
- 原田真孝 (北海道)

2023/01/24