

今回の療育研修会は東京支部の総会の特別講演として企画されました。

講演 「最近の筋ジストロフィー研究について」

・石原先生は平成23年3月まで国立療養所箱根病院院長として勤められていました。

4月から日本筋ジストロフィー協会の専属医として、東京支部の訪問診療を行っています。

石原先生は40年間筋ジス専門医として、診療と研究に携わっていた日本でもトップクラス

の研究者です。今回は最新の日本及び世界の筋ジス研究の現状を分かりやすく紹介して

頂きました。特に、今治験を行っているデュシェンヌ型筋ジストロフィーの他に筋強直性

筋ジストロフィー、顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー、遠位方ミオパチーの治験の可能性

について話され、参加者からは筋ジスについての疑問点を先生に質問しました。

講演：「福山型筋ジストロフィーの研究と今後の展望について」

・神戸大学大学院 神経内科教授の戸田先生より福山型筋ジストロフィーの遺伝子治療の

可能性について説明された。福山型の遺伝子「フクティン」は戸田先生が発見されました。

2,000ないし3,000年前にあたる日本人の祖先に突然変異が起こり、日本全体に広がった

と考えられています。第9染色体長腕（9q31）に遺伝子座があります。常染色体劣性

遺伝をとり、日本人10万人に対し1ないし2人の患者さんがいると計算されています。

また日本人の約80人に一人は遺伝子変異をもっている（保因者）と推定されています。

療育研修会実施状況

東京支部 参加数 23

テーマ：◆最近の筋ジストロフィーの研究について

◆福山型研究と今後の展望

講師： 医師 石原 傳幸

神戸大大学院 戸田 達史
教授

実施場所： 全国療育センター4F 会議室



石原傳幸医師

(日本筋ジストロフィー協会専属医、箱根病院名誉院長、厚労省筋ジストロフィー研究班元班長)

2. 講演内容:

(1) 様々な種類の筋ジストロフィーの現状について

①筋強直性ジストロフィー

- ・実数はデュシェンヌ型よりも多いと考えられているが、自覚のない方もいて、実数が表に出てこない。
- ・飲み薬を使う治療が行なわれている。

②顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー

- ・主に上半身に症状が出る(肩甲骨周辺の写真)
- ・アポトーシス(筋肉が壊れること)の過程を途中でブロックすることができた

③縁取り空胞を伴う遠位型ミオパチー (GNEミオパチー)

- ・Remudyで登録が始まった

④デュシェンヌ型筋ジストロフィー

- ・治療法の研究(エクソスキッピングを使った方法、治験の準備)が進んでいる
- ・症状を悪化させないための投薬も方法が確立されてきた。

ステロイド(プレトニゾロン)→歩行機能を長持ちさせる

デフラザコート→心機能、側弯症の悪化をおさえる

ベータブロッカー→心機能(左室)の定価を抑える

療育研修会実施状況

東京支部 参加数 23

テーマ：◆最近の筋ジストロフィーの研究について

◆福山型研究と今後の展望

講師： 医師 石原 傳幸

神戸大大学院 戸田 達史
教授

実施場所： 全国療育センター4F 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。

戸田先生には、福山型の研究の歴史や現状をお話いただきました。長年、たくさんのの

時間をかけてフクチン遺伝子の解明に辿りつかれたことを伺い、感謝の気持ちでいっぱい

なりました。現在研究されている「AED療法」についても、「尻尾のついたフクチン」等

できるだけできるだけ専門用語を避けて平易にご説明くださいました。

研究が進み、国や製薬会社へのアピールが必要になるまでどのくらいの期間となるかは、

まだわかりません。
