

療育研修会

愛知県 支部

◆テーマ 福山型筋ジストロフィー症の現状と課題 講師 戸田達史先生

今回は福山型筋ジストロフィー症を専門に研究して下さる戸田先生に來いたたい最近の福山型の研究の状況について詳しくお話ししていただきました。まず筋ジの全般的な解説のあと先天性筋ジストロフィーについて福山型について話していただきました。次に福山型遺伝子の同定、9q31について、そして最後に福山型の遺伝子治療について解説していただきました。

◆テーマ 筋ジ協会の活動について 講師 湯浅康弘氏

最近の協会の大きな話題 といえは、デュシニヌ型とベッカー型の治験に関するものですが、他の型の治験として福山型についても協会で患者の登録管理機構を設立するといった明るい話題があります。この話題について説明していただきました。また平成24年に予定されている愛知県での全国大会についても話していただきました。

愛1-8-5

療育研修会実施状況

愛知支部

参加数 10

テーマ ◆福山型筋ジストロフィー症の現状と課題 ◆筋ジス協会の活動について
講師 医師 戸田 達史 理学療法士 湯浅 康弘
実施場所 あいち健康プラザ プラザホール



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。

数年前に福山型筋ジストロフィーについて研修会を開
催しました。その時おがねりの方（福山型の患患の両親）が
参加されましたが、今回もたくさんの方が参加されてい
たようです。実は、5月の東京での日筋協の役員研修会
で戸田先生の講演があり、その情報を知った福山型の患患
の両親が是非愛知で先生の講演をして下さいとの連絡
が支部の方にありました。その期待に答え、今回戸田先生に
来ていただくことになりました。今回は単なる研究発表では
なく福山型の治療がせまるといいう明るい講演
内容でしたので、おがねり会員さんの反響が大きかった
ように思われます。

愛1-8-6

テーマ ◆福山型筋ジストロフィー症の現状と課題 ◆筋ジス協会の活動について
講師 医師 戸田 達史 理学療法士 湯浅 康弘
実施場所 あいち健康プラザ プラザホール



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。

以前の療育研修会は、愛知支部会員限定で
開催しておりましたが、筋ジス患児の両親のつながり
(ほとんどが電子メール)の影響で、他県の支部会員、非会員
の参加希望があり、他県の方でも参加可としました。
今回は神奈川支部、三重支部の会員さんの参加があり
ました。また午後からの交流会に参加されたので
感想をお聞かせしたところ、このような研修会は是非続け
るべきとのご意見をいただきました。特にこの研修会を
開催することにより、毎回入会希望者がおられるので、支部の
活動をさらに充実したければと思います。

愛18-7

最近の筋ジストロフィー症研究の全般的状況について～とくに福山型筋ジストロフィー症の現状と課題

神戸大学大学院 医学研究科
神経内科学 教授

戸田 達史

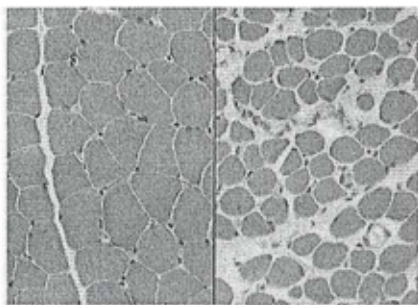
2010年11月20日 愛知県筋ジストロフィー協会勉強会

デュシャンヌ型筋ジストロフィー患者の全身像



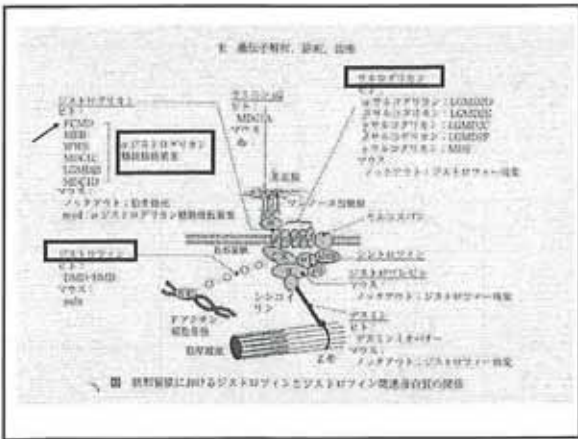
登はん性起立

正常 デュシャンヌ型



大小不同
壊死線維
結合組織

疾患名	遺伝形式	遺伝子座	シンボリック	遺伝子産物	
Duchenne型	XR(劣性)	Xq21.2	DMD	ジストロフィン	
Becker型	XR	Xq21.2	BMD	ジストロフィン	
Emery-Dreifuss型	XR	Xq28	EMD	エプリン	
肢帯型(1型)	AD(常染色体優性)	5q11	5q11-23	EFMD1-AD	ラミンA/C
AD			LGMD1A	カボリン	
AD			5q11-11	LGMD1B	カボリンC
AD			3p25	LGMD1C	カボリンD
肢帯型(2型)	AR(常染色体劣性)	15q15.3-21.1	2p13	LGMD2B	ジスフェルリン
AR			15q15	LGMD2C	γサロコグリン
AR			17q32-31	LGMD2D	αサロコグリン
AR			4q12	LGMD2E	βサロコグリン
AR			5q35-34	LGMD2F	δサロコグリン
AR			17q18-12	LGMD2G	γサロコグリン
AR			9q34-34.1	LGMD2H	TRIM31
AR			18q11.3	LGMD2I	FKBP
AD			4q35	FKBP2	?
顔面肩甲上腕型					
先天性(ADシン欠損型)	AR	6q2	MDC1A	ラミニンβ	
先天性(福山型)	AR	9q11	FCMD	フクシン	
先天性(Lewis-Johnson症)	AR	10q25-24	MBX	POBXL1	
先天性(Walker-Warburg症候群)	AR	9q34	WWS	POBXL1	
先天性(インテグリン欠損型)	AR	12q	?	インテグリンα7	
先天性(Crigler-Najjar症)	AR	12q	CKM2B	MBFN1	
先天性(その他)	AR	18q11.3	MDC1C	FKBP	
AD			18q13	DM1	ミオニンキナーゼ
AD			2q21	DM2	ZNF9
AD			2p13-14	MS1	ジスフェルリン
AD					
遺伝性(肢帯型)					
遠位型(Gomori-variant型)AR		5p1-q1	DM5V	GNK	
遠位型(家族性肘入体型)AR		5p1-q1	DM5V	GNK	
眼咽頭型	AD	14q11.3-11	OPMD	ポリ(β)ヒドロキシ酪氨酸	
先天性眼咽頭型	AR	8q24-qter	MDX-KBS	プレクシン	
デュシャンヌ型	AD/AR	2q35	DYS	デュシリン	



進行性筋ジストロフィー (993名)
NCNP 1978-1995

Duchenne型	330
Becker型	155
肢帯型	147
顔面肩甲上腕型	62
先天性	207
その他	92