

201231012B

厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患等克服研究事業（難治性疾患克服研究事業）

脊髄性筋萎縮症の臨床実態の分析、遺伝子解析、治療法開発の研究

課題番号 H22-難治-一般-012

平成22年度～24年度 総合研究報告書

研究代表者 斎藤 加代子

平成 25（2013）年 3 月

## 目 次

### I. 総括研究報告

脊髄性筋萎縮症の臨床実態の分析、遺伝子解析、治療法開発の研究 ----- 3

斎藤 加代子

(資料1) 脊髄性筋萎縮症(SMA)研究班 ホームページ

(資料2) 脊髄性筋萎縮症 患者登録用紙

(資料3) SMAの専門医療機関・ホームページ

### II. 分担研究報告

1. 脊髄性筋萎縮症における臨床的検討、臨床調査個人票の分析、  
患者登録システムの開始、運動機能評価スケールの導入  
----- 23

斎藤 加代子

(資料) Hammersmith運動機能評価スケール

2. 脊髄性筋萎縮症の分子遺伝学的検討および*in vitro* 治療開発モデルの作製  
----- 28

斎藤 加代子

3. 自験例の成人発症脊髄性筋萎縮症の臨床像と遺伝学的解析 ----- 35  
中野 今治

4. 脊髄性筋萎縮症の病態解析に関する研究 ----- 38  
小牧 宏文

5. 脊髄性筋萎縮症の臨床実態の分析, 治療効果判定法の検討、  
バルプロ酸治療のパイロットスタディに関する研究 ----- 41  
齊藤 利雄

6. SMAの病態解明、診断、治療に関する研究 ----- 47  
西尾 久英

7. SMAなど神経筋疾患に対するロボットスーツHALの治験準備研究 ----- 52  
中島 孝

8. ベクターとしてのポリオウイルスに関する研究 ----- 57  
野本 明男

9. 脊髄性筋萎縮症患者由来疾患iPS細胞の樹立 ----- 60  
山本 俊至

III. 研究成果の刊行に関する一覧表 ----- 69

IV. 研究成果の刊行物・別刷 ----- 75

## I. 総括研究報告

## 脊髄性筋萎縮症の臨床実態の分析、遺伝子解析、治療法開発の研究

研究代表者 斎藤加代子

東京女子医科大学附属遺伝子医療センター 所長・教授

### 研究要旨

脊髄性筋萎縮症（SMA）の臨床実態の分析、成人発症 IV 型の臨床、遺伝子、病理学的研究を行った。小児期発症の I-III 型は SMN 遺伝子が原因である比較的均一な疾患である一方、成人発症 IV 型は病因がヘテロな疾患であり、ALS の剖検所見を示す例もあった。また、診療マニュアルの刊行、患者登録システムの開始と共に、運動機能評価スケールを検証し、臨床評価基準を策定した。遺伝子解析としては Multiplex ligation-dependent probe amplification (MLPA 法) による SMN コピー数解析と次世代シーケンサーによる原因遺伝子の解明を行った。生体資料の収集を行い、iPS 細胞の作成に成功した。バルプロ酸、アルブテロールなどオフラベルにて効果の期待される薬物の *in vitro* における検証と患者へのパイロット投与試験を行い、3 年間で、SMA における医師主導治験への道を築いた。

### 研究分担者

中野今治（自治医科大学内科学講座神経内科部門）

小牧宏文（独立行政法人国立精神・神経医療研究センター病院小児神経科）

齊藤利雄（国立病院機構刀根山病院神経内科）

西尾久英（神戸大学大学院医学研究科地域社会医学・健康科学講座疫学分野）

中島 孝（独立行政法人国立病院機構新潟病院）

野本明男（公益財団法人微生物化学研究会、微生物化学研究所）

菅野 仁（東京女子医科大学附属遺伝子医療センター、同 輸血・細胞プロセッシング科）

山本俊至（東京女子医科大学統合医科学研究所）

近藤恵里（東京女子医科大学附属遺伝子医療センター）

伊藤万由里（東京女子医科大学附属遺伝子医療センター）

松尾真理（東京女子医科大学附属遺伝子医療センター）

### 研究協力者

米川貴博（独立行政法人国立精神・神経医療研究センター病院小児神経科）

南 成祐（独立行政法人国立精神・神経医療研究

センター病院 DNA 診断・治療室）

森川 悟（神戸大学大学院医学研究科地域社会医学・健康科学講座疫学分野）

通山由美（姫路獨協大学薬学部医療薬学科生化学）

荒川正行（公益財団法人微生物化学研究会、微生物化学研究所ウイルス研究部）

荒川玲子（東京女子医科大学附属遺伝子医療センター）

浦野真理（東京女子医科大学附属遺伝子医療センター）

青木亮子（東京女子医科大学附属遺伝子医療センター）

久保祐二（東京女子医科大学附属遺伝子医療センター）

梅野愛子（東京女子医科大学附属遺伝子医療センター）

### A. 研究目的

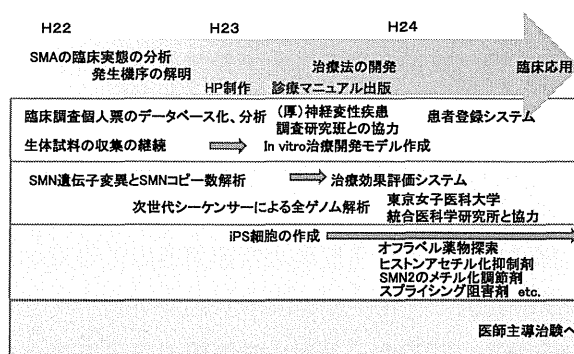
脊髄性筋萎縮症（SMA）は脊髄前角細胞変性による筋萎縮と進行性筋力低下を特徴とする遺伝性下位運動ニューロン病である。発症年齢の順に I 型、II 型、III 型、成人発症の IV 型に分類される。早期発症ほど SMN1 遺伝子変異が原因で、

IV型は臨床的・遺伝的に heterogeneous かつ原因遺伝子は未同定である。本研究では（1）SMAの臨床病態解明、（2）遺伝子診断法の確立と新規原因遺伝子検索、（3）治療法の開発を目的とする。

## B. 研究方法

図1に研究のロードマップを示す。研究班会議を毎年2回開催し、SMAの治療法開発に向けての検討を進めてきている。初年度は主に臨床実態の分析、生体資料の収集、SMN遺伝子変異解析に費やした。2年目には、SMAの臨床評価法の検討、原因遺伝子の未知なIV型における臨床的解析と次世代シーケンサーによる全ゲノム解析、iPS細胞の作成を開始した。3年目において、診療マニュアルの刊行、患者登録システムの開始と共に、遺伝子解析、MLPAによるSMNコピー数解析、次世代シーケンサーによる原因遺伝子探索を進め、iPS細胞の樹立に成功した。また、バルプロ酸、アルプテロールなどオフラベルにて効果の期待される薬物の *in vitro* における検証と患者へのパイロット投与試験を行った。

図1 本研究のロードマップ



さらに、毎年、SMAの治療法開発に関する講演会を開催し、3年目の平成24年10月には、日本人類遺伝学会第57回大会（参加者1600名）と本研究班との共催で、米国のSMA臨床研究推進者のDr. Swobodaを招聘し、討議を行った。

### （倫理面への配慮）

分担研究者の各施設において、倫理委員会の審査

を受けて実施している。研究代表者の所属機関では以下のとおりである。日付は本研究の研究項目に関する倫理審査委員会の承認年月日である。

- 1) 脊髄性筋萎縮症の疫学調査：  
平成16年5月24日（承認番号506）
- 2) 脊髄性筋萎縮症(SMA)の遺伝子解析研究：  
平成20年10月23日（承認番号145）  
平成24年8月3日改定
- 3) 脊髄性筋萎縮症患者から樹立したiPS細胞の分化誘導による病態解析と治療研究：  
平成21年12月15日（承認番号1777）
- 4) 脊髄性筋萎縮症の患者登録システム：  
平成24年8月1日（承認番号2551）

## C. 研究結果

### 1) SMAの臨床実態の分析

斎藤加らは、初年度はデータベースにより4都道府県の臨床調査個人票104件を集計した。発症年齢はI型6カ月未満、II型1歳6か月未満、III型20歳未満、IV型20歳以上であった。92%は進行性、75%が緩徐進行性であった。遺伝子検査実施は33例(31%)だった。平成23-24年度に、国立病院、大学附属病院、無作為抽出の主要病院863施設を対象として患者数の調査を実施、回答349施設、回収率40.4%だった。確定診断がなされた患者数はI型123例、II型183例、III型80例、IV型45例、合計431例であった。患者数が多い医療施設は東京、北海道、大阪、神奈川、滋賀、兵庫、鹿児島、群馬にあり治験を行う場合にはこれらの施設が拠点病院の候補となり得ると判断した。中野らは、成人発症IV型の臨床的遺伝学的分析を行い、遺伝性軸索型運動ニューロパチーの原因遺伝子である *MFN2* に P456L 変異を認める例を報告した。剖検が行われた症例では、ALSの病理像を呈しており、IV型は遺伝学的、症候学的にもヘテロな集団であると考えられた。

### 2) SMN遺伝子変異解析、原因未知の症例では次世代シーケンサーによる全ゲノム解析

遺伝子診断は Multiplex ligation-dependent probe amplification (MLPA 法) による *SMN1*、*SMN2*、*NAIP* 遺伝子コピー数判定が有効で、シーケンスによる新規変異同定に至った家系も報告された。中野らは、下位運動ニューロン症候のみを示す IV 型症例の剖検例で錘体路変性を示し、ALS との異なる biological marker の検索の必要性を述べた。斎藤加らは、IV 型において、*SMN1* 遺伝子コピー数の増加による SMN 機能障害が示唆された例を呈示した。IV 型 1 家系 2 例に着目したところ、共通するアミノ酸置換を伴うヘテロの新規遺伝子変異を 54 個同定することができた。なかでも SMN 蛋白質と関連する蛋白質、また脊髄で発現する新規 SNP を抽出しサンガー法により確認を行っている。IV 型優性遺伝家系（うち 5 名）において、次世代シーケンサーによる新規原因遺伝子解析を開始している。SMA IV 型の発症原因の解明するところまでは至っていないが、疾患発症のリスクとなりうる変化を確認した。IV 型は遺伝学的、症候学的に異質な疾患群を包括していること、*SMN2* 遺伝子のコピー数が多いほど軽症な傾向、修飾因子の複数存在が明らかになった。姉妹発症例と優性遺伝家系において、次世代シーケンサーによる新規原因遺伝子解析を継続している。

### 3) 生体試料収集と iPS 細胞の樹立

斎藤加らは、SMA I 型 5 例、II 型 11 例、III 型 4 例の患者由来リンパ芽球を樹立した。出生前診断において得られた妊娠初期の絨毛細胞において SMA と遺伝子診断がなされた例の絨毛細胞から培養系を樹立した。SMA I 型 2 例の線維芽細胞の培養系を樹立した。山本は I 型患者線維芽細胞より iPS 細胞を作成した。iPS 細胞の樹立の技術を確認した。

### 4) 患者由来細胞における *SMN* コピー数の変化の定量化

西尾・齊藤利と斎藤加らにより独立に SMA 患者の線維芽細胞やリンパ球における *SMN* コピー数、遺伝子発現の定量化が可能となった。治療効果判定

として、有用である。

### 5) 疾患発生機序に根ざした新規治療候補薬剤のスクリーニング

西尾らはサルブタモール（アルブテロール）、斎藤加らはバルプロ酸等を患者由来の培養細胞に投与して、in vitro で SMN 蛋白質量を増加させることを証明した。

### 6) *SMN1* 遺伝子導入ポリオウイルスベクターの作製

野本らは、SMN1 mRNA 搭載ポリオウイルスベクターを開発し、in vitro で患者細胞への導入に成功した。

### 7) 根本治療法の確立

バルプロ酸をはじめとする薬物による根本治療への展開を目指し、齊藤利らは SMA 患者 7 例を対象としたバルプロ酸投与のパイロットスタディーを実施した。*SMN* 転写、スプライシングへの効果を認めた例（2 歳）を報告し年少例で効果がある可能性がある。斎藤加は、I 型症例（1 歳 3 か月）においてバルプロ酸投与により、臨床効果と体重増加があった。4 歳 5 か月時にも気管切開をせずに経過している。年少例における効果の存在を示唆した。

### 8) 患者登録システムを開始：患者会との協力

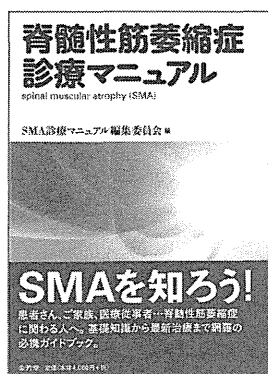
平成 24 年 10 月から本研究班 Web ページ <http://plaza.umin.ac.jp/~SMART/>、または「SMA（脊髄性筋萎縮症）家族の会」Web ページ <http://www.sma-kazoku.net/> を介して登録用紙をダウンロードし、臨床情報と遺伝子情報を主治医が記入して、本研究班の事務局に郵送する患者登録システムを開始した。平成 25 年 2 月末現在 72 件となっている。本事務局から研究の進捗等の情報を、本研究班 Web ページのみならず、登録者へニュースレターとして配信を開始する。患者会との協力による患者登録システムであり、患者主導で臨床情報と遺伝子情報を登録することにより、患者と医療との繋がりが強化され、遺伝子変異型別の治療研究・臨床研究が推進される。

## 9) 患者の運動機能評価の検証と臨床評価基準の策定

日本人のSMAにおいて、Modified Hammersmith Scaleなど、運動機能評価スケールを検証し、臨床評価基準を策定する。中島らはロボットスーツHALの臨床治験を開始することになった。

10) 「脊髄性筋萎縮症診療マニュアル」出版  
稀少性疾患であるSMAの診療レベルの均霑化と向上をめざし、平成24年5月に「脊髄性筋萎縮症診療マニュアル」を出版した。

図2 脊髄性筋萎縮症診療マニュアル



### 1 1) 各種講演会の開催

(1) ワークショップ「神経・筋疾患、難病におけるHALの導入に向けてーエンハンスメントからリハビリテーションへ」(2010年7月29日)

中島 孝 副院長 国立病院機構新潟病院

(2) 講演会「出生前診断と胎児治療」(2011年7月4日) 左合 治彦 部長 国立成育医療研究センター 周産期センター

(3) 講演会「医師主導治験について」(2011年11月25日) 森豊 隆志 氏 (独)医薬品医療機器総合機構

(4) 招聘講演「Spinal Muscular Atrophy -from Bench to Bedside and Back Again: Insights from Clinical Trials and Prospective Studies in Infants at Risk」(2012年10月26日) Dr. Kathryn J. Swoboda University of Utah School of Medicine, Utah, USA 齋藤(加)が大会長である平成24年10月開催の日本人類遺伝学会第57回大会において、招待講演として米国でSMA臨床研

究を推進しているDr. Swobodaを招聘し、本研究班班員が研究成果を討議する機会をもった。

### 1 2) 治験開始への端緒

米国において SMA の小児例に対して、アンチセンスオリゴヌクレオチド、ISIS-SMN の phase 1 study を開始している企業 Biogen-Idec 社から、国際グローバル治験への参加の申し入れがあり、平成 24 年 10 月に齋藤加が守秘義務契約を締結した。

## D. 考察

当初の目的・目標を達成し、新たに続くSMA根本治療のための医師主導治験や企業との協力によるグローバル治験の端緒・可能性を見出すことができた。本研究班の研究成果は極めて大きいと考えている。

### 1) SMAの臨床病態解明

日本におけるSMAの実態が把握でき、多くの患者の診療にあたっている医療施設が明らかとなり、SMAの治験実施の際の拠点病院の候補となり得ることが分かった。治療効果の判定において、臨床評価、エンドポイントの制定に役立つ臨床的マーカーとバイオマーカーも明らかにできた。患者登録システムが開設でき、患者が自発的に登録をするシステムとして、家族会との連携の下に、今後のSMAの臨床実態の把握のための基盤ができた。さらに、「脊髄性筋萎縮症診療マニュアル」を上梓することができ、SMAの臨床実態、診療のあり方など、日本におけるSMAの診療レベルの均霑化を図ることができ、今後の治験を目指す基礎固めとなった。

### 2) 遺伝子診断法の確立と新規原因遺伝子検索

原因遺伝子が既知のSMN遺伝子診断法について、MLPA法を用いた診断法が最適であることが分かった。

重症度とSMNコピー数の関連が明らかとなり、IV型におけるSMNコピー数の増加の症例の存在という、新たな知見を見出した。

### 3) 治療法の開発

SMA患者由来細胞にヒストン脱アセチル化酵素阻害薬であるバルプロ酸、フェニル酪酸を投与することによりSMNタンパク質が増加する傾向を得た。バルプロ酸投与のパイロットスタディーから、年少例（1-2歳）において効果がある可能性が示された。平成25年度から、医師主導治験を実施する計画である。また、治療薬物の効果が個別に異なる可能性があるため、iPS細胞を個別に作成して、薬物の効果判定の予測を行うという個別化医療としての臨床研究が必要であると考えられる。米国においてSMAの小児例に対して、アンチセンスオリゴヌクレオチド、ISIS-SMNのphase 1 studyを開始している企業Biogen-Idec社から、国際グローバル治験への参加の申し入れがあり、平成24年10月に斎藤加が守秘義務契約を締結した。

### F. 健康危険情報

なし

### G. 研究発表

#### 1. 論文発表

- 1) 斎藤加代子、伊藤万由里、荒川玲子. 脊髄性筋萎縮症. J Clin Rehabil. 2010;19(6):601-606
- 2) 斎藤加代子. 脊髄性筋萎縮症(SMA)の遺伝子診断法. 難病と在宅ケア 2010; 16(6):13-15
- 3) 斎藤加代子、松尾真理、菅野仁、浦野真理、相楽有規子. 小児科領域における研究と治療の進歩 遺伝子医療. 東女医大誌. 2011;81(5):349-355
- 4) 斎藤加代子、荒川玲子. 遺伝カウンセリング. 総合臨床. 2011;60(4):599-600
- 5) Kondo E, Nishimura T, Kosho T, Inaba Y, Matsubashi S, Ishida T, Baba A, Koike K, Nishino I, Nonaka I, Furukawa T, Saito K. Recessive *RYR1* mutations in a patient with severe congenital nemaline myopathy with ophthalmoplegia identified through

massively parallel sequencing. Am J Med Genet. 2012;158(A):772-778

6) Arakawa R, Aoki R, Arakawa M, Saito K. Human first-trimester chorionic villi have a myogenic potential. Cell Tissue Res. 2012;348(1):189-197

7) 岡本健太郎、斎藤加代子、佐藤孝俊、石垣景子、舟塚真、大澤真木子. 脊髄性筋萎縮症 0 型の 1 例, 脳と発達, 2012;44(5):31-34

8) 斎藤加代子、近藤恵里、青木亮子. 筋疾患の診断における遺伝子検査の役割, 小児内科, 2012;44(9):1442-1448

9) 荒川玲子、松尾真理、斎藤加代子. 脊髄性筋萎縮症の診断とケア. 難病と在宅ケア 2012;18(9):40-43

10) Akizawa Y, Kanno H, Kawamichi Y, Matsuda Y, Ohta H, Fujii H, Matsui H, Saito K. Enhanced expression of myogenic differentiation factors and skeletal muscle proteins in human amnion-derived cells via the forced expression of *MYOD1*. Brain Dev. 2013;35:349-355

11) 伊藤万由里、斎藤加代子、大澤真木子. 日本における脊髄性筋萎縮症の臨床実態調査. 東女医大誌. 2013;83:52-57

12) 斎藤加代子. 脊髄性筋萎縮症. 遺伝カウンセラーのための臨床遺伝学講義ノート. 2010;157-163. オーム社

13) 斎藤加代子. 遺伝学的検査表 176 遺伝学的検査情報 脊髄性筋萎縮症, 臨床検査データブック 2011-2012, 2011:675, 医学書院

14) 斎藤加代子、荒川玲子. ウェルドニッヒ・ホフマン病. 症候群ハンドブック 2011;72-73. 中山書店

15) 斎藤加代子. 脊髄性筋萎縮症診療マニュアル. 2012. 金芳堂

16) 斎藤加代子. 脊髄性筋萎縮症. 小児科診断・治療指針. 2012;764-766. 中山書店



- 17) Yonekawa-T, Komaki-H, Saito-Y, Sugai-K, Sasaki-M. Peripheral nerve abnormalities in pediatric patients with spinal muscular atrophy. *Brain & Development*. In press.
- 18) Morikawa S, Harahap IS, Kaszynski RH, Yamamoto T, Pramudya DK, Van Pham HT, Hartomo TB, Lee MJ, Morioka I, Nishimura N, Yokoyama N, Ueno Y, Matsuo M, Nishio H. Diagnosis of spinal muscular atrophy via high-resolution melting analysis symmetric polymerase chain reaction without probe: a screening evaluation for SMN1 deletions and intragenic mutations. *Genet Test Mol Biomarkers*. 2011;15(10):677-684.
- 19) 西尾久英, 齊藤利雄, 森川悟, 山本友人, Dian Kesumapramudya Nurputra, 寶田徹, 竹内敦子, 西村範行, 竹島泰弘, 松尾雅文. 小児医学最近の進歩 脊髄性筋萎縮症と SMN 蛋白と低分子量リボ核蛋白合成. *小児科*. 2011;52(11):1535-1542.
- 20) Harahap IS, Saito T, San LP, Sasaki N, Gunadi, Nurputra DK, Yusoff S, Yamamoto T, Morikawa S, Nishimura N, Lee MJ, Takeshima Y, Matsuo M, Nishio H. Valproic acid increases SMN2 expression and modulates SF2/ASF and hnRNPA1 expression in SMA fibroblast cell lines. *Brain Dev*. 2012 Mar;34(3):213-222.
- 21) 中島孝, 神経・筋難病患者が装着するロボットスーツ HAL の医学応用に向けた進捗、期待される臨床効果、*保健医療科学* 60(2), 130-137, 2010
- 22) Ohka S, Nihei C, Yamazaki M, Nomoto A. Poliovirus trafficking toward central nervous system via human poliovirus receptor-dependent and -independent pathway. *Frontiers in Microbiology*, 3: 1-5, 2012
- 2. 学会発表**
- 1) 岡本健太郎, 斎藤加代子, 佐藤孝俊, 石垣景子, 舟塚真, 脊髄性筋萎縮症 0 型の 1 例, 第 52 回日本小児神経学会総会 2010.5-20-22, 福岡
- 2) 斎藤加代子, 遺伝性難病における遺伝子医療, 第 13 回難病医療従事者研修会, 2010.7.2, 広島
- 3) 斎藤加代子, 遺伝子医療の現場から, 生殖テクノロジーとヘルスケアを考える研究会, 2010.6.9, 金沢
- 4) 秋澤叔香, 菅野仁, 川道弥生, 荒川玲子, 濱田貴子, 松田義雄, 松井英雄, 太田博明, 藤井寿一, 斎藤加代子, 早期胎盤由来 間葉系幹細胞の骨格筋分化に関する基礎研究—筋ジストロフィーの細胞治療に向けて—, 第 17 回日本遺伝子診療学会大会, 2010.8.5-7, 三重
- 5) 斎藤加代子, 小児神経疾患と遺伝子診断, 大阪小児科学会, 2010.9.26, 大阪
- 6) Akizawa Y, Kanno H, Kawamichi Y, Hamada T, Matsuda Y, Ohta H, Matsui H, Fujii H, Saito K. *MYOD1*-transduced placental MSCs: The feasible therapy of neuromuscular disorders. Society of Gene & Cell Therapy Annual Congress. 2010.10.21-26. Milan
- 7) 荒川玲子, 斎藤加代子, 妊娠初期絨毛を用いた筋ジストロフィー再生治療の可能性, 第 53 回日本小児神経学会総会, 2011.5.26-28, 神奈川
- 8) 近藤恵里, 西村貴文, 稲葉雄二, 古庄知己, 西野一三, 埜中征哉, 古川徹, 斎藤加代子, 先天性ミオパチー原因遺伝子の包括的スクリーニング解析にて診断し得た RYR1 遺伝子変異による乳児重症型ネマリンミオパチーの 1 例, 日本人類遺伝学会第 56 回大会・第 11 回東アジア人類遺伝学会, 2011.11.11, 千葉
- 9) 斎藤加代子, 脊髄性筋萎縮症の診療, 第 20 回阪神小児神経筋疾患研究会, 2012.7.21, 大阪
- 10) 斎藤加代子, 脊髄性筋萎縮症(SMA)診療と研究の最前線, SMA 家族の会関西支部第 20 回定例会, 2012.8.4, 京都
- 11) 斎藤加代子, 解析から応用へ、そして未来への飛躍, 日本人類遺伝学会第 57 回大会, 2012.10.25, 東京

- 12) 久保祐二、相楽有規子、斎藤加代子、小児期発症脊髄性筋萎縮症の家系における MLPA 法を用いた SMN 遺伝子解析，日本人類遺伝学会第 57 回大会，2012. 10. 25，東京
- 13) 伊藤万由里、斎藤加代子、浦野真理、相楽有規子、大澤真木子，日本における脊髄性筋萎縮症 (SMA) の臨床・疫学調査，日本人類遺伝学会第 57 回大会，2012. 10. 26，東京
- 14) 荒川玲子、青木亮子、相楽有規子、浦野真理、松尾真理、斎藤加代子，遺伝性神経筋疾患の治療を目指した妊娠初期絨毛の性質についての検討，日本人類遺伝学会第 57 回大会，2012. 10. 26，東京
- 15) 秋澤叔香、菅野仁、川道弥生、松田義雄、太田博明、藤井寿一、松井英雄、斎藤加代子，ヒト羊膜由来の間葉系幹細胞は遺伝子細胞治療のソースになりえるか 筋転写因子 MYOD1 を用いての検討，日本人類遺伝学会第 57 回大会，2012. 10. 26，東京
- 16) 久保祐二、相楽有規子、森田光哉、中野今治、斎藤加代子，成人発症の脊髄性筋萎縮症における SMN 遺伝子 copy 数の解析，日本人類遺伝学会第 57 回大会，2012. 10. 27，東京
- 17) 近藤恵里、斎藤加代子，小児神経筋疾患の遺伝医学，日本人類遺伝学会第 57 回大会，2012. 10. 27，東京
- 18) 斎藤加代子，遺伝医療に携わる小児科医の立場から，公益財団法人日本参加婦人科学会・公開シンポジウム「出生前診断—母体血を用いた出生前遺伝学的検査を考える—」，2012. 11. 13，東京
- 19) 斎藤加代子，遺伝医学から遺伝医療へ，第 3 回グローバル COE 公開シンポジウム，2012. 11. 22，東京
- 20) 益子貴史，手塚修一，秋本千鶴，森田光哉，相楽有規子，斎藤加代子，中野今治．成人型脊髄性筋萎縮症と考えられる当科症例の臨床像と遺伝学的背景の解析．第 53 回日本神経学会学術大会．平成 24 年 5 月 25 日．東京
- 21) 益子貴史、手塚修一、秋本千鶴、森田光哉、橋口昭大、高嶋博、相楽有規子、斎藤加代子、中野今治，成人発症脊髄性筋萎縮症の臨床像の遺伝学的背景の解析，日本人類遺伝学会第 57 回大会，2012 年 10 月 25 日，東京
- 22) 小牧宏文、佐久間啓、斎藤義朗、中川栄二、須貝研司、佐々木征行．脊髄性筋萎縮症の骨格筋画像所見 MRI での疾患特異的所見 第 113 回日本小児科学会学術集会．2010. 4. 24. 盛岡.
- 23) Komaki H, Sakuma H, Saito Y, Nakagawa E, Sugai K, Sasaki M. Muscle MRI of spinal muscular atrophy. The 15th World Muscle Society. 2010. 10. 13. Kumamoto.
- 24) 齊藤利雄, Dian K Nurptr, Imma Harahap, 森川悟, 山本友人, 西尾久英. 脊髄性筋萎縮症に対するバルプロ酸投与. 日本人類遺伝学会第 57 回大会, 2012. 10. 26, 東京
- 25) 中島孝、神経・筋疾患に対する装着型ロボット HAL を用いた研究、2011 年 5 月 18 日、第 52 回日本神経学会学術大会、名古屋国際会議場

#### H. 知的財産権の出願・登録状況（予定を含む）

##### 1. 特許取得

なし

##### 2. 実用新案登録

なし

##### 3. その他

なし

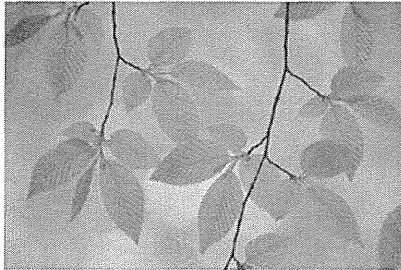
## 脊髄性筋萎縮症(SMA)研究班

厚生労働科学研究費補助金(難治性疾患克服研究事業)

トップページ ご挨拶 班員名簿 スケジュール 活動報告 リンク集 ご案内

### 脊髄性筋萎縮症の臨床実態の分析、 遺伝子解析、治療法開発の研究

厚生労働科学研究費補助金(難治性疾患克服研究事業)  
平成22年度に「脊髄性筋萎縮症の臨床実態の分析、遺伝子解析、治療法開発の研究」研究班が発足しました。  
研究活動に関する情報などをお知らせしています。



#### 患者登録システム

脊髄性筋萎縮症の臨床試験と治療への準備として「患者登録」を開始いたしました。  
この意義と主旨をご理解のうえ、登録いただけますようお願いいたします。

- 患者登録についてのご質問
- 登録用紙(記入前・記入後)
- 患者さん用 説明書・同意書
- 担当医師用 説明書




スケジュール  
**スケジュール**

**事務局**  
東京女子医科大学  
附属遺伝子医療センター  
〒162-0654  
東京都新宿区河田町10-22  
E-mail [office@img.tvmu.ac.jp](mailto:office@img.tvmu.ac.jp)  
URL <http://www.tvmu.ac.jp/MSJ/>

#### 新着情報

- ▶ 2012年11月30日 [平成24年度第2回班員会議を開催しました。 NEWS](#)
- ▶ 2012年10月26日 [日本人神経伝達学会第57回大会\(会長 菊新加代子/2012.10.25-27, 京王プラザホテル\)での発表企画として、Kathryn J Sawboys 准教授\(University of Utah, School of Medicine, USA\)に「Spinal Muscular Atrophy -from Bench to Bedside and Back Again: Insights from Clinical Trials and Prospective Studies in Infants at Risk」のタイトルで講演を行いました。](#)
- ▶ 2012年10月1日 [脊髄性筋萎縮症の臨床試験と治療への準備として「患者登録」を開始いたしました。この意義と主旨をご理解のうえ、登録いただけますようお願いいたします。](#)
- ▶ 2012年8月4日 [脊髄性筋萎縮症\(SMA\)家族の会関西支部第20回定期例会を開催いたしました。](#)
- ▶ 2012年7月7日 [平成24年度第1回班員会議を開催しました。](#)
- ▶ 2012年5月21日 [『脊髄性筋萎縮症診療マニュアル』を出版しました。全国の書店などでお買い求めいただけます。出版社へのお申込は、注文書\(FA\)またはご連絡ください。](#)
- ▶ 2012年1月19日 [『脊髄性筋萎縮症\(SMA\)診療マニュアル』を制作しています。出版の詳細については、決まり次第お知らせいたします。](#)
- ▶ 2011年10月1日 [2011年11月26日\(金\)に平成23年度第2回班員会議を開催します。](#)
- ▶ 2011年10月1日 [サイトをオープンしました。](#)

#### お知らせ

**遺伝子検査について**

脊髄性筋萎縮症の原因遺伝子であるSMN2遺伝子検査は平成20年から健康保険に適用されましたので、保険診療として行われます。  
遺伝子検査を受ける場合には、臨床遺伝専門医による遺伝カウンセリングが必要です。

**厚生労働省特定疾患治療研究事業指定について**

脊髄性筋萎縮症は平成21年10月1日に厚生労働省特定疾患治療研究事業に指定されました。

**研究分担者および研究協力者のみなさまへ**

本研究班の成果としての論文は、以下の文章をご記載くださいますようお願い申し上げます。  
◆英文 This work was supported by Grant-in-Aid from the Research Committee of Spinal muscular atrophy (SMA), the Ministry of Health, Labour and Welfare of Japan.  
◆和文 この研究は厚生労働科学研究費補助金(難治性疾患克服研究事業)「脊髄性筋萎縮症の臨床実態の分析、遺伝子解析、治療法開発の研究(研究代表者 菊新加代子)」の助成によって行われた。

[◆ このページの先頭へ](#)

copyright ©2011 Institute of Medical Genetics. all rights reserved.

- 10 -

(資料2) 脊髄性筋萎縮症患者登録用紙

脊髄性筋萎縮症 患者登録用紙	
記入日 西暦( )年( )月( )日 患者さんの氏名 ふりがな( ) 漢字 ( ) 生年月日 年齢 西暦( )年( )月( )日( )歳( )月 自宅情報 (書類の送付先) 郵便番号( )-( ) 住所( ) ( ) 電話( )-( )-( ) パソコンのメールアドレス ( )@( )	現在の身長、体重 性別 ( )cm ( )kg <input type="checkbox"/> 男性 <input type="checkbox"/> 女性 かかりつけの病院、カルテ番号 病院名( ) カルテ番号( ) 年齢が15歳以上の場合、患者さん本人に同意能力がありますか？ <input type="checkbox"/> ある <input type="checkbox"/> ない <input type="checkbox"/> 15歳未満である あなた(患者さん)に該当する臨床研究・治験の提案があれば <input type="checkbox"/> 詳しい情報を提供してほしい <input type="checkbox"/> 情報は必要ない <input type="checkbox"/> 今はわからない あなた(患者さん)は現在、治験に参加していますか？ <input type="checkbox"/> はい <input type="checkbox"/> いいえ あなた(患者さん)はこれまでに他のデータベースに登録したことが <input type="checkbox"/> ある <input type="checkbox"/> ない <<二重線上部は患者さん記入欄、下部は患者さんと医師記入欄>>
診断名 <input type="checkbox"/> 脊髄性筋萎縮症:SMA <input type="checkbox"/> I型 (never sit) <input type="checkbox"/> II型 (never stand) <input type="checkbox"/> III型 (stand and walk alone) <input type="checkbox"/> IV型 (成人発症) <input type="checkbox"/> 不明 <input type="checkbox"/> 脊髄性筋萎縮症疑い 診断の根拠 (複数選択可能) <input type="checkbox"/> 臨床所見 <input type="checkbox"/> 遺伝子診断 <input type="checkbox"/> 家族歴から推定 <input type="checkbox"/> その他( ) SMA罹患の家族歴 <input type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> 有の場合だけが？( ) 患者さんの両親の近親婚の有無 <input type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> 有: <input type="checkbox"/> いとこ婚 <input type="checkbox"/> その他( ) 遺伝子診断の結果(報告書のコピーを同封してください) <input type="checkbox"/> 遺伝子検査未施行 <input type="checkbox"/> 遺伝子検査施行済み SMN 遺伝子欠失 <input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 無 NAIP 遺伝子欠失 <input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> 未検 <input type="checkbox"/> その他( ) <input type="checkbox"/> 遺伝子診断を行ったが変異は確定できなかった SMN2 遺伝子のコピー数 <input type="checkbox"/> 検査未施行 <input type="checkbox"/> 不明 <input type="checkbox"/> 検査施行済み:結果( ) 遺伝子診断の実施設 医療機関名( ) 委託検査会社名( ) 線維束性収縮 <input type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> 有: <input type="checkbox"/> 現在、症状がある <input type="checkbox"/> 過去にあった 有の場合、出現部位: <input type="checkbox"/> 舌 <input type="checkbox"/> 手指 <input type="checkbox"/> その他( ) 今までできたこと ※複数回答 <input type="checkbox"/> 首のすわりなし <input type="checkbox"/> 首のすわり <input type="checkbox"/> 寝返り <input type="checkbox"/> 支えなしで坐位保持 <input type="checkbox"/> 支えがあれば歩行 <input type="checkbox"/> 支えなしで歩行 <input type="checkbox"/> 階段昇降(手すり必要) <input type="checkbox"/> 階段昇降(手すり不要) 現在の運動機能 ※複数回答 <input type="checkbox"/> 首のすわりなし <input type="checkbox"/> 首のすわり <input type="checkbox"/> 寝返り <input type="checkbox"/> 支えなしで坐位保持 <input type="checkbox"/> 支えがあれば歩行 <input type="checkbox"/> 支えなしで歩行 <input type="checkbox"/> 階段昇降(手すり必要) <input type="checkbox"/> 階段昇降(手すり不要) <input type="checkbox"/> 球症状 <input type="checkbox"/> 四肢遠位筋優位の筋力低下	これまで支えなしで歩行が可能であった期間 <input type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 現在も可能 歩行を開始した年齢( )歳( )月 不可能になった年齢( )歳( )月 これまで支えなしで坐位が可能であった期間 <input type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 現在も可能 坐位が可能になった年齢( )歳( )月 不可能になった年齢( )歳( )月 車椅子・バギーの使用 <input type="checkbox"/> 使用したことがない <input type="checkbox"/> 一日のうち部分的に使用 <input type="checkbox"/> 一日中使用 <input type="checkbox"/> 終日ベッド上 知的障害 <input type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> 有 IQ・DQ( ) 測定時( )歳( )月 未測定の場合: <input type="checkbox"/> 正常範囲 <input type="checkbox"/> 軽度知的障害 <input type="checkbox"/> 中等度 <input type="checkbox"/> 重度 心機能障害 <input type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> 有: 左室駆出率:EF( )% 内服薬( ) 呼吸機能 機能低下 <input type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> 有 %FVC( )% 検査日:西暦( )年( )月( )日 <input type="checkbox"/> 呼吸機能検査未施行 人工呼吸器の使用 <input type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> 有: <input type="checkbox"/> 鼻マスク <input type="checkbox"/> 気管切開 <input type="checkbox"/> 気管内挿管 → <input type="checkbox"/> 一日中使用 <input type="checkbox"/> 一日のうち部分的に使用 経管栄養 <input type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> 施行中: 開始( )歳( )月 側わん <input type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> 有: 側わん手術 <input type="checkbox"/> 受けていない <input type="checkbox"/> 受けた( )歳 薬 <input type="checkbox"/> 投与なし <input type="checkbox"/> SMA に対して未承認薬を使用 薬の名称( ) 投与量( ) 使用期間( )歳( )月~( )歳( )月/ <input type="checkbox"/> 継続中 開始の契機: <input type="checkbox"/> 主治医から <input type="checkbox"/> メディア情報 <input type="checkbox"/> その他( ) <input type="checkbox"/> 合併症、その他のために投与中(薬剤名: )
このデータは原情報に忠実に記入されており、医師の確認のもとに作成されたものであることを証明します。 医師署名(自筆)( ) 記入日 西暦( )年( )月( )日 所属( )住所(〒 )電話( )	

不明な点があった場合に、SMA 登録部門から内容の確認のために患者さんもしくは担当医師にご連絡をさせていただきたく存じます。ご協力ありがとうございました。 送付先〒162-0054 新宿区河田町 10-22 東京女子医科大学附属遺伝子医療センターSMA 登録部門

# 14章

## SMAの専門医療機関・ホームページ



### SMAの専門医療機関・施設リスト

日本において、SMAの患者さんを診断・診察可能である医療施設のリストを作成しました。このリストを作成するにあたり、2012年1月に、国内の大学病院、国立病院機構各病院、療育施設、各地の主要病院、および全国遺伝子医療部門連絡会議維持機関会員施設にアンケートを送付し、診療が可能か否かについて伺いました。その結果をもとに、患者さんの診療が可能であり、マニュアルへの掲載をご了承いただいた施設をリストにしました。身近な通院施設を選択される際の一助になれば幸いです。なお、本リストを参考に受診や紹介をなさる場合、小児科における診療は15歳までですので、15歳以上の方は神経内科を受診して下さい。「遺伝子診療部」などの施設は年齢の制限はありません。

都道府県	施設名	郵便番号	所在地	電話番号
北海道	市立札幌病院 小児科	〒060-8604	札幌市中央区北11条西13-1-1	011-726-2211
	市立札幌病院 神経内科	〒060-8604	札幌市中央区北11条西13-1-1	011-726-2211
	札幌医科大学附属病院 小児科	〒060-8543	札幌市中央区南1条西16	011-611-2111
	札幌医科大学附属病院 神経内科	〒060-8543	札幌市中央区南1条西16-291	011-611-2111
	北海道大学病院 臨床遺伝子診療部	〒060-8648	札幌市北区北14条西5丁目	011-706-6028
	北海道大学病院 神経内科	〒060-8648	札幌市北区北14条西5丁目	011-706-6028
	北海道立旭川肢体不自由児総合療育センター 小児科	〒071-8142	旭川市春光台2条1-1-43	0166-51-2126
	旭川医科大学病院 小児科	〒078-8510	旭川市緑が丘東2条1-1-1	0166-68-2481
	旭川医科大学病院 神経内科	〒078-8510	旭川市緑が丘東2条1-1-1	0166-68-2442
	国立病院機構 八雲病院 小児科・小児神経科	〒049-3198	二海郡八雲町宮園町128	0137-63-2126
青森県	国立病院機構 弘前病院 小児科	〒036-8545	弘前市大字富野町1	0172-32-4311
	弘前大学医学部附属病院 小児科	〒036-8563	弘前市本町53	0172-39-5070
	弘前大学医学部附属病院 神経内科	〒036-8562	弘前市在府町5	0172-39-5142
	八戸赤十字病院 神経内科	〒039-1104	八戸市大字面木字中明戸2	0178-27-3111

都道府県	施設名	郵便番号	所在地	電話番号
岩手県	岩手医科大学附属病院 小児科	〒020-8505	盛岡市内丸19-1	019-651-5111
宮城県	宮城県立こども病院 神経科	〒989-3126	仙台市青葉区落合4-3-17	022-391-5111
	東北大学病院 小児科	〒980-8574	仙台市青葉区星陵町1-1	022-717-7287
	東北厚生年金病院 神経内科	〒983-8512	仙台市宮城野区福室1-12-1	022-259-1221
	宮城県拓桃医療療育センター 小児科	〒982-0241	仙台市太白区秋保町湯元字鹿乙20	022-398-2221
秋田県	秋田県立医療療育センター 小児科	〒010-1407	秋田市上北手百崎字諏訪ノ沢3-128	018-826-2401
	秋田大学医学部附属病院 小児科	〒010-8543	秋田市本道1-1-1	018-834-1111
	秋田大学医学部附属病院 神経内科	〒010-8543	秋田市本道1-1-1	018-884-6104
	国立病院機構 あきた病院 神経内科	〒018-1393	由利本荘市岩城内道川字井戸ノ沢84-40	0184-73-2002
山形県	山形大学医学部附属病院 小児科	〒990-9585	山形市飯田西2-2-2	023-633-1122
	山形大学医学部附属病院 第三内科	〒990-9585	山形市飯田西2-2-2	023-628-5316
	県立総合療育訓練センター 小児科	〒990-3145	上山市河崎3-7-1	023-673-3366
	県立河北病院 神経内科	〒999-3511	西村山郡河北町谷地字月山堂111	0237-73-3131
福島県	福島県立医科大学附属病院 小児科	〒960-1295	福島市光が丘1	024-547-1295
	いわき市立総合磐城共立病院 小児内科	〒973-8555	いわき市内郷御厩町久世原16	0246-26-3151
	国立病院機構 いわき病院 神経内科	〒970-0224	いわき市平豊間字兎渡路291	0246-55-8261
茨城県	茨城県立こども福祉医療センター 小児科・神経小児科	〒310-0845	水戸市吉沢町3979-3	029-247-3311
	土浦協同病院 小児科	〒300-0053	土浦市真鍋新町11-7	029-823-3111
	筑波大学附属病院 神経内科	〒305-8576	つくば市天久保2-1-1	029-853-3048
	東京医科大学茨城医療センター 神経内科	〒300-0395	稲敷郡阿見町中央3-20-1	029-887-1161
栃木県	とちぎリハビリテーションセンター 小児科	〒320-8503	宇都宮市駒生町3337-1	028-623-6124
	足利赤十字病院 小児科	〒326-0843	足利市五十部町284-1	0284-21-0121
	自治医科大学附属病院 神経内科	〒329-0498	下野市薬師寺3311-1	0285-58-7352
	自治医科大学とちぎ子ども医療センター 小児科	〒329-0498	下野市薬師寺3311-1	0285-58-7366
	獨協医科大学病院 小児科	〒321-0293	下都賀郡壬生町北小林880	0282-86-1111
群馬県	群馬大学医学部附属病院 神経内科	〒371-8511	前橋市昭和町3-39-22	027-220-8060
	前橋赤十字病院 神経内科	〒371-0014	前橋市朝日町3-21-36	027-224-4585
	群馬整肢療護園 小児科	〒370-3531	高崎市足門町146-1	027-373-2277
	群馬県立小児医療センター 神経内科	〒377-8577	渋川市北橋町下箱田779	0279-52-3551
埼玉県	埼玉医科大学総合医療センター 小児科	〒350-8550	川越市鴨田1981	049-228-3617
	獨協医科大学越谷病院 小児科	〒343-8555	越谷市南越谷2-1-50	048-965-1111
	埼玉医科大学病院 小児科	〒350-0495	入間郡毛呂山町毛呂本郷38	049-276-1218
千葉県	千葉大学医学部附属病院 神経内科	〒260-8677	千葉市中央区亥鼻1-8-1	043-226-2126

都道府県	施設名	郵便番号	所在地	電話番号	
千葉県	千葉県こども病院 神経科	〒266-0007	千葉市緑区辺田町579-1	043-292-2111	
	東邦大学医療センター佐倉病院 小児科	〒285-8741	佐倉市下志津564-1	043-462-8811	
	東邦大学医療センター佐倉病院 神経内科	〒285-8741	佐倉市下志津564-1	043-462-8811	
	東京慈恵会医科大学附属柏病院 神経内科	〒277-8567	柏市柏下163-1	04-7164-1111	
	帝京大学ちば総合医療センター 神経内科	〒299-0111	市原市姉崎3426-3	0436-62-1211	
	東京女子医科大学八千代医療センター 小児科	〒276-8524	八千代市大和田新田477-96	047-450-6000	
	順天堂大学医学部附属浦安病院 脳神経内科	〒279-0021	浦安市富岡2-1-1	047-353-3111	
	国立病院機構 下志津病院 神経内科	〒284-0003	四街道市鹿渡934-5	043-422-2511	
	日本医科大学千葉北総病院 小児科	〒270-1694	印西市鎌苅1715	0476-99-1111	
東京都	東京女子医科大学 附属遺伝子医療センター	〒162-0054	新宿区河田町10-22	03-3353-8111	
	東京女子医科大学病院 神経内科	〒162-8666	新宿区河田町8-1	03-3353-8111	
	東京女子医科大学病院 小児科	〒162-8666	新宿区河田町8-1	03-3353-8111	
	東京慈恵会医科大学附属病院 小児科	〒105-8461	港区西新橋3-25-8	03-3433-1111	
	東京大学医学部附属病院 小児科	〒113-8655	文京区本郷7-3-1	03-3815-5411	
	東邦大学医療センター大橋病院 神経内科	〒153-8515	目黒区大橋2-17-6	03-3468-1251	
	東邦大学医療センター大森病院 臨床遺伝診療室	〒143-8541	大田区大森西6-11-1	03-3762-4151	
	東邦大学医療センター大森病院 小児科	〒143-8541	大田区大森西6-11-1	03-3762-4151	
	東邦大学医療センター大森病院 神経内科	〒143-8541	大田区大森西6-11-1	03-3762-4151	
	都立北療育医療センター 神経内科	〒114-0033	北区十条台1-2-3	03-3908-3001	
	東京女子医科大学東医療センター 小児科	〒116-8567	荒川区西尾久2-1-10	03-3810-1111	
	東京女子医科大学東医療センター 神経内科	〒116-8567	荒川区西尾久2-1-10	03-3810-1111	
	帝京大学医学部附属病院 神経内科	〒173-8606	板橋区加賀2-11-1	03-3964-1211	
	日本大学医学部附属板橋病院 神経内科	〒173-8610	板橋区大谷口上町30-1	03-3972-8111	
	順天堂大学医学部附属練馬病院 小児科	〒177-8521	練馬区高野台3-1-10	03-5923-3111	
	東京慈恵会医科大学葛飾医療センター 神経内科	〒125-8506	葛飾区青戸6-41-2	03-3603-2111	
	武蔵野赤十字病院 神経内科	〒180-8610	武蔵野市境南町1-26-1	0422-32-3111	
	都立神経病院 神経小児科	〒183-0042	府中市武蔵台2-6-1	042-323-5110	
	都立神経病院 脳神経内科	〒183-0042	府中市武蔵台2-6-1	042-323-5110	
	都立多摩療育園 小児科	〒183-0031	府中市西府町4-7-1	042-366-2311	
	国立精神・神経医療研究センター病院 小児神経科	〒187-8551	小平市小川東町4-1-1	042-341-2711	
	東京慈恵会医科大学附属第三病院 神経内科	〒201-8601	狛江市和泉本町4-11-1	03-5930-2012	
	神奈川県	横浜市立大学附属市民総合医療センター 神経内科	〒232-0024	横浜市南区浦舟町4-57	045-261-5656
		神奈川県立こども医療センター 小児科(遺伝科)	〒232-8555	横浜市南区六ツ川2-138-4	045-711-2351

都道府県	施設名	郵便番号	所在地	電話番号
神奈川県	神奈川県立こども医療センター 神経内科	〒232-8555	横浜市南区六ツ川2-138-4	045-711-2351
	横浜市立大学附属病院 神経内科	〒236-0004	横浜市金沢区福浦3-9	045-787-2725
	国立病院機構 横浜医療センター 神経内科	〒245-8575	横浜市戸塚区原宿3-60-2	045-851-2621
	昭和大学横浜市北部病院 内科	〒224-8503	横浜市都筑区茅ヶ崎中央35-1	045-949-7000
	帝京大学医学部附属溝口病院 神経内科	〒213-8507	川崎市高津区溝口3-8-3	044-844-3333
	聖マリアンナ医科大学病院 神経内科	〒216-8511	川崎市宮前区菅生2-16-1	044-977-8111
	国立病院機構 相模原病院 神経内科	〒252-0392	相模原市南区桜台18-1	042-742-8311
	北里大学病院 神経内科	〒252-0375	相模原市南区北里1-15-1	042-778-8136
	東海大学医学部付属病院 神経内科	〒259-1193	伊勢原市下糟屋143	0463-93-1121
新潟県	新潟県立はまぐみ小児療育センター 小児(神経)科	〒951-8121	新潟市中央区水道町1-5932	025-266-7033
	新潟市民病院 小児科	〒950-1197	新潟市中央区鐘木463-7	025-281-5151
	国立病院機構 西新潟中央病院 神経小児科	〒950-2085	新潟市西区真砂1-14-1	025-265-3171
	国立病院機構 新潟病院 神経内科	〒945-8585	柏崎市赤坂町3-52	0257-22-2126
	国立病院機構 新潟病院 内科(遺伝外来)	〒945-8585	柏崎市赤坂町3-52	0257-22-2126
	佐渡総合病院 小児科	〒952-1209	佐渡市千種161	0259-63-3121
富山県	富山県立中央病院 神経内科	〒930-8550	富山市西長江2-2-78	076-424-1531
	富山大学附属病院 小児科	〒930-0194	富山市杉谷2630	076-434-7313
	国立病院機構 富山病院 小児科	〒939-2692	富山市婦中町新町3145	076-469-2135
	国立病院機構 北陸病院 神経内科	〒939-1893	南砺市信末5963	0763-62-1340
石川県	国立病院機構 医王病院 小児科	〒920-0192	金沢市岩出町ニ73-1	076-258-1180
	国立病院機構 医王病院 神経内科	〒920-0192	金沢市岩出町ニ73-1	076-258-1180
	国立病院機構 金沢医療センター 神経内科	〒920-8650	金沢市下石引町1-1	076-262-4161
	金沢大学附属病院 小児科	〒920-8641	金沢市宝町13-1	076-265-2313
	金沢大学附属病院 神経内科	〒920-8641	金沢市宝町13-1	076-265-2292
	国立病院機構 石川病院 神経内科	〒922-0405	加賀市手塚町サ150	0761-74-0700
	金沢医科大学病院 小児科	〒920-0293	河北郡内灘町大学1-1	076-286-2211
	金沢医科大学病院 神経内科	〒920-0293	河北郡内灘町大学1-1	076-286-2211
福井県	福井大学医学部附属病院 遺伝診療部	〒910-1193	吉田郡永平寺町松岡下合月23-3	0776-61-3111
	福井大学医学部附属病院 小児科	〒910-1193	吉田郡永平寺町松岡下合月23-3	0776-61-3111
	福井大学医学部附属病院 神経内科	〒910-1193	吉田郡永平寺町松岡下合月23-3	0776-61-8351
山梨県	市立甲府病院 神経内科	〒400-0832	甲府市増坪町366	055-244-1111
	山梨県立あけほの医療福祉センター 小児科	〒407-0046	韮崎市旭町上条南割3251-1	0551-22-6111
長野県	信州大学医学部附属病院 小児科	〒390-8621	松本市旭3-1-1	0263-37-2642



都道府県	施設名	郵便番号	所在地	電話番号
長野県	信州大学医学部附属病院 遺伝子診療部	〒390-8621	松本市旭3-1-1	0263-37-2673
	まつもと医療センター中松本病院 小児科	〒399-0021	松本市大字寿豊丘811	0263-58-3121
	国立病院機構 小諸高原病院 小児科	〒384-8540	小諸市甲4598	0267-22-0870
	長野県立こども病院 神経小児科	〒399-8288	安曇野市豊科3100	0263-73-6700
岐阜県	岐阜大学医学部附属病院 小児科	〒501-1194	岐阜市柳戸1-1	058-230-6386
	岐阜大学医学部附属病院 神経内科・老年内科	〒501-1194	岐阜市柳戸1-1	058-230-6251
	国立病院機構 長良医療センター 神経小児科	〒502-8558	岐阜市長良1300-7	058-232-7755
静岡県	静岡県立総合病院 神経内科	〒420-8527	静岡市葵区北安東4-27-1	054-247-6111
	浜松医科大学医学部附属病院 小児科	〒431-3192	浜松市東区半田山1-20-1	053-435-2312
	浜松医科大学医学部附属病院 神経内科	〒431-3192	浜松市東区半田山1-20-1	053-435-2261
	聖隷三方原病院 小児神経科	〒433-8558	浜松市北区三方原町3453	053-436-1251
	国立病院機構 天竜病院 神経内科	〒434-8511	浜松市浜北区於呂4201-2	053-583-3111
	焼津市立総合病院 神経内科	〒425-8505	焼津市道原1000	054-623-3111
愛知県	名古屋第一赤十字病院 神経内科	〒453-8511	名古屋市中村区道下町3-35	052-481-5111
	名古屋大学医学部附属病院 小児科	〒466-8560	名古屋市昭和区鶴舞町65	052-741-2111
	名古屋大学医学部附属病院 神経内科	〒466-8560	名古屋市昭和区鶴舞町65	052-741-2111
	名古屋市立大学病院 小児科	〒467-8602	名古屋市瑞穂区瑞穂町字川澄1	052-851-5511
	豊橋市民病院 小児科	〒441-8570	豊橋市青竹町字八間西50	0532-33-6111
	藤田保健衛生大学病院 遺伝カウンセリング室	〒470-1192	豊明市沓掛町田楽ヶ窪1-98	0562-93-2000
	愛知医科大学病院 神経内科	〒480-1195	長久手市岩作雁又1-1	0561-62-3311
三重県	三重大学医学部附属病院 小児科	〒514-8507	津市江戸橋2-174	059-232-1111
	国立病院機構 鈴鹿病院 神経内科	〒513-8501	鈴鹿市加佐登3-2-1	0593-78-1321
滋賀県	滋賀医科大学医学部附属病院 小児科	〒520-2192	大津市瀬田月輪町	077-548-2228
	滋賀県立小児保健医療センター 小児科	〒524-0022	守山市守山5-7-30	077-582-6200
	公立甲賀病院 内科	〒528-0014	甲賀市水口町鹿深3-39	0748-62-0234
	国立病院機構 紫香楽病院 神経内科	〒529-1803	甲賀市信楽町牧997	0748-83-0101
	国立病院機構 滋賀病院 神経内科	〒527-8505	東近江市五智町255	0748-22-3030
京都府	京都府立医科大学附属病院 神経内科	〒602-0841	京都市上京区河原町通広小路上ル梶井町465	075-275-5013
	京都大学医学部附属病院 小児科	〒606-8507	京都市左京区聖護院川原町54	075-751-4474
	京都大学医学部附属病院 神経内科	〒606-8507	京都市左京区聖護院川原町54	075-751-3768
	京都市立病院 小児科	〒604-8845	京都市中京区壬生東高田町1-2	075-311-5311
	国立病院機構 宇多野病院 小児神経科	〒616-8255	京都市右京区鳴滝音戸山町8	075-461-5121
	国立病院機構 京都医療センター 神経内科	〒612-8555	京都市伏見区深草向畑町1-1	075-641-9161

都道府県	施設名	郵便番号	所在地	電話番号
京都府	国立病院機構 舞鶴医療センター 小児科	〒625-8502	舞鶴市字行永2410	0773-62-2680
	国立病院機構 南京都病院 神経内科	〒610-0113	城陽市中芦原11	0774-52-0065
大阪府	大阪市立総合医療センター 小児神経内科	〒534-0021	大阪市都島区都島本通2-13-22	06-6929-1221
	近畿大学医学部堺病院 神経内科	〒590-0132	堺市南区原山台2-7-1	072-299-1120
	市立豊中病院 小児科	〒560-8565	豊中市柴原町4-14-1	06-6843-0101
	国立病院機構 刀根山病院 神経内科・小児神経内科	〒560-8552	豊中市刀根山5-1-1	06-6853-2001
	大阪大学医学部附属病院 遺伝子診療部	〒565-0871	吹田市山田丘2-15	06-6879-6558
	大阪大学医学部附属病院 神経内科・脳卒中科	〒565-0871	吹田市山田丘2-15	06-6879-3571
	大阪医科大学附属病院 神経内科	〒569-8686	高槻市大学町2-7	072-683-1221
	関西医科大学附属滝井病院 小児科	〒570-8507	守口市文園町10-15	06-6992-1001
	市立枚方市民病院 小児科	〒573-1013	枚方市禁野本町2-14-1	072-847-2821
	大阪府立母子保健総合医療センター 小児神経科	〒594-1101	和泉市室堂町840	0725-56-1220
	東大阪市療育センター診療所 小児科	〒577-0065	東大阪市高井田中1-5-16	06-6783-1425
	兵庫県	神戸市立医療センター中央市民病院 神経内科	〒650-0047	神戸市中央区港島南町2-1-1
神戸大学医学部附属病院 遺伝子診療科		〒650-0017	神戸市中央区楠町7-5-2	078-382-6287
神戸大学医学部附属病院 小児科		〒650-0017	神戸市中央区楠町7-5-2	078-382-6090
神戸大学医学部附属病院 神経内科		〒650-0017	神戸市中央区楠町7-5-2	078-382-6286
姫路赤十字病院 小児科		〒670-8540	姫路市下手野1-12-1	079-294-2251
近畿中央病院 神経内科		〒664-8533	伊丹市車塚3-1	072-781-3712
国立病院機構 兵庫中央病院 神経内科		〒669-1592	三田市大原1314	079-563-2121
奈良県	奈良県立医科大学附属病院 神経内科	〒634-8522	橿原市四条町840	0744-22-3051
和歌山県	和歌山県立医科大学附属病院 小児科	〒641-8510	和歌山市紀三井寺811-1	073-447-2300
	国立病院機構 和歌山病院 神経内科	〒644-0044	日高郡美浜町和田1138	0738-22-3256
鳥取県	国立病院機構 鳥取医療センター 神経内科	〒689-0203	鳥取市三津876	0857-59-1111
	鳥取県立総合療育センター 小児科	〒683-0004	米子市上福原7-13-3	0859-38-2155
島根県	島根大学医学部附属病院 小児科	〒693-8501	出雲市塩冶町89-1	0853-20-2220
	島根大学医学部附属病院 神経内科	〒693-8501	出雲市塩冶町89-1	0853-20-2195
岡山県	岡山大学病院 神経内科	〒700-8558	岡山市鹿田町2-5-1	086-235-7365
	国立病院機構 岡山医療センター 小児科	〒701-1192	岡山市北区田益1711-1	086-294-9911
	国立病院機構 岡山医療センター 神経内科	〒701-1192	岡山市北区田益1711-1	086-294-9911
	倉敷中央病院 遺伝診療部	〒710-8602	倉敷市美和1-1-1	086-422-0210
	倉敷中央病院 小児科	〒710-8602	倉敷市美和1-1-1	086-422-0210
	川崎医科大学附属病院 小児科	〒701-0192	倉敷市松島577	086-462-1111

都道府県	施設名	郵便番号	所在地	電話番号
岡山県	川崎医科大学附属病院 神経内科	〒701-0192	倉敷市松島577	086-462-1111
広島県	広島市立広島市民病院 小児科	〒730-8518	広島市中区基町7-33	082-221-2291
	広島市立広島市民病院 神経内科	〒730-8518	広島市中区基町7-33	082-221-2291
	国立病院機構 呉医療センター 小児科	〒737-0023	呉市青山町3-1	0823-22-3111
	国立病院機構 呉医療センター 神経内科	〒737-0023	呉市青山町3-1	0823-22-3111
	国立病院機構 広島西医療センター 小児科	〒739-0696	大竹市玖波4-1-1	0827-57-7151
	国立病院機構 広島西医療センター 神経内科	〒739-0696	大竹市玖波4-1-1	0827-57-7151
山口県	山口大学医学部附属病院 小児科	〒755-8505	宇部市南小串1-1-1	0836-22-2258
徳島県	徳島大学病院 神経内科	〒770-8503	徳島市蔵本町2-50-1	088-631-3111
	国立病院機構 徳島病院 小児科	〒776-8585	吉野川市鴨島町敷地1354	0883-24-2161
	国立病院機構 徳島病院 内科	〒776-8585	吉野川市鴨島町敷地1354	0883-24-2161
香川県	国立病院機構 香川小児病院 神経内科	〒765-8501	善通寺市善通寺町2603	0877-62-0885
	香川大学医学部附属病院 消化器・神経内科	〒761-0793	木田郡三木町池戸1750-1	087-891-2156
愛媛県	愛媛県立中央病院 神経内科	〒790-0024	松山市春日町83	089-947-1111
	愛媛大学医学部附属病院 臨床遺伝医療部	〒791-0295	東温市志津川	089-960-5851
	愛媛大学医学部附属病院 小児科	〒791-0295	東温市志津川	089-960-5320
	愛媛大学医学部附属病院 老年内科・神経内科	〒791-0295	東温市志津川	089-960-5851
高知県	高知大学医学部附属病院 小児科	〒783-8505	南国市岡豊町小蓮	088-880-2355
	高知大学医学部附属病院 老年病科・神経内科	〒783-8505	南国市岡豊町小蓮	088-880-2352
福岡県	産業医科大学病院 小児科	〒807-8555	北九州市八幡西区医生ヶ丘1-1	093-691-7254
	産業医科大学病院 神経内科	〒807-8555	北九州市八幡西区医生ヶ丘1-1	093-603-1611
	九州大学病院 小児科	〒812-8582	福岡市東区馬出3-1-1	092-642-5421
	九州大学病院 神経内科	〒812-8582	福岡市東区馬出3-1-1	092-642-5340
	福岡市立こども病院 小児神経科	〒810-0063	福岡市中央区唐人町2-5-1	092-713-3111
	福岡大学病院 小児科	〒814-0180	福岡市城南区七隈7-45-1	092-801-1011
	久留米大学病院 小児科	〒830-0011	久留米市旭町67	0942-31-7565
	福岡大学筑紫病院 小児科	〒818-8502	筑紫野市俗明院1-1-1	092-921-1011
長崎県	長崎大学病院 小児科	〒852-8501	長崎市坂本1-7-1	095-819-7298
	長崎大学病院 神経内科	〒852-8501	長崎市坂本1-7-1	095-819-7262
	佐世保共済病院 神経内科	〒857-8575	佐世保市島地町10-17	0956-22-5136
熊本県	熊本大学医学部附属病院 発達小児科	〒860-8556	熊本市本荘1-1-1	096-373-5197
	熊本大学医学部附属病院 神経内科	〒860-8556	熊本市本荘1-1-1	096-373-5893
	国立病院機構 熊本南病院 神経内科	〒869-0593	宇城市松橋町豊福2338	0964-32-0826

都道府県	施設名	郵便番号	所在地	電話番号
熊本県	国立病院機構 熊本再春荘病院 小児科	〒861-1196	合志市須屋2659	096-242-1000
	国立病院機構 熊本再春荘病院 神経内科	〒861-1196	合志市須屋2659	096-242-1000
大分県	国立病院機構 西別府病院 小児科	〒874-0840	別府市大字鶴見4548	0977-24-1221
	国立病院機構 西別府病院 神経内科	〒874-0840	別府市大字鶴見4548	0977-24-1221
	大分大学医学部附属病院 小児科	〒879-5593	由布市挾間町医大ヶ丘1-1	097-586-5833
	大分大学医学部附属病院 神経内科	〒879-5593	由布市挾間町医大ヶ丘1-1	097-586-5814
宮崎県	宮崎大学医学部附属病院 小児科	〒889-1692	宮崎市清武町木原5200	0985-85-1510
	宮崎県立こども療育センター 小児科	〒889-1601	宮崎市清武町木原4257-8	0985-85-6500
鹿児島県	鹿児島市立病院 小児科	〒892-8580	鹿児島市加治屋町20-17	099-224-2101
	鹿児島大学病院 神経内科	〒890-8520	鹿児島市桜ヶ丘8-35-1	099-275-5330
	国立病院機構 南九州病院 小児科	〒899-5293	始良市加治木町木田1882	0995-62-2121
沖縄県	琉球大学医学部附属病院 小児科	〒903-0125	中頭郡西原町字上原207	098-895-3331
	沖縄県立南部医療センター・こども医療センター 小児神経科	〒901-1193	高尻郡南風原町字新川118-1	098-888-0123



## SMA に関するホームページ

- 脊髄性筋萎縮症の臨床実態の分析, 遺伝子解析,  
治療法開発の研究 (研究代表者 齋藤加代子) <http://plaza.umin.ac.jp/~SMART/>
- 神経変性疾患に関する調査研究 (研究代表者 中野今治) <http://plaza.umin.ac.jp/~neuro2/>
- SMA (脊髄性筋萎縮症) 家族の会 <http://www.sma.gr.jp/>
- Families of SMA <http://www.fsma.org/>
- The Jennifer Trust for Spinal Muscular Atrophy <http://www.jtsma.org.uk/>
- SMA Foundation <http://www.smafoundation.org/>
- Fight SMA <http://www.fightsma.org/>
- Families of SMA Canada <http://www.curesma.ca/>
- Spinal Muscular Atrophy Association of Australia <http://www.smaaustralia.org.au/>
- Project Cure SMA <http://www.projectcuresma.org/>
- THE SMA PROJECT <http://www.smaproject.org/>
- Muscular Dystrophy Association <http://www.mda.org/>
- 難病情報センター <http://www.nanbyou.or.jp/entry/135>
- NIH medlineplus <http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/spinalmuscularatrophy.html>
- GeneTests <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1352/>  
(伊藤万由里・梅野愛子)