

考察

- ✓ メンケス病患者の腎臓には、皮下注射した銅が蓄積していくと考えられる。
- ✓ 銅と共にジスルフィラムを投与することで、体内の銅分布パターンが改善される。脳への銅移行を助け中枢神経障害を改善することに加え、腎臓での銅蓄積を減少し、メンケス病患者の腎機能予後を改善する可能性がある。
- ✓ 長期にわたり銅注射を行ってきた患者に対し、一時的にD-ペニシラミンなどの水溶性キレート剤を用いることで、腎臓に蓄積した銅を排泄できる可能性がある。
- ✓ microPETイメージングは、メンケス病における病態生理を理解し、新たな治療法を開発する上で、非常に有用である。

謝辞

チーム新宅(大阪市大)

濱崎 考史
藤岡 弘季
工藤 聡史
武田 泰輔
二宮 英一



メンケス病家族会の皆様

チーム渡辺(神戸理研)

和田 康弘 野崎 聡 林中 恵美

チーム児玉(帝京大)

藤澤 千恵 廣木 伴子

ご静聴ありがとうございました。

four-leaf clover

メンケス病家族会

2013年2月11日（月）

田中 智次

アジェンダ

I . four-leaf clover

II . four-leaf cloverの今後

III . four-leaf cloverの課題

IV . 先生方へ質問

I. four-leaf cloverとは？

four-leaf cloverとは、四葉のクローバーを意味し、日本では三枚の葉は「希望」「愛情」のしるし。

残る1枚は、「幸福」のシンボルと伝えられています。

四つ葉のクローバーを見つけた人には幸運が訪れるという言い伝えはヨーロッパに古くからあり、夏至の夜に摘草をすると薬草や魔除けの力があると信じられていました。

三つ葉のクローバーはキリストの三位一体（父なる神／キリスト／聖霊）を、四つ葉のクローバーは十字架を表し、幸運をもたらすとされています。

三つ葉のクローバー自体も古来から幸運のシンボルであるといわれていたのです。

そのため、もっと珍しい四つ葉のクローバーには、より強い力があると信じられています。

II. four-leaf clover 今後の活動

☆ 西日本・東日本と二分化し、それぞれのランチにて情報交換・情報収集等の活動を行う。

（患者同士・主治医・他の患者会等、メンケス病に限らず行う。）

☆ 西日本と東日本の情報交流場所を設ける。

（WEB・TEL等）

Ⅲ. four-leaf cloverの課題

- ☆ 会長・副会長・各ブランチ代表の任期及び人選方法
- ☆ 家族会の会員同士の情報開示方法及び制限
(会報紙等のコミュニケーション)
- ☆ 家族会の年会費(金額・回収月等)
- ☆ 全体で集合会議を今後行うのか？
行うなら「いつ・何処で・年何回」を予定するのか？
- ☆ 家族会を支援して頂く、スポンサーを探す。
(広告塔・支援金等)

Ⅳ. 先生方へ質問

- ☆ 今後、メンケス病家族会の支援をして頂けるのか？
- ☆ 今後の研究はどうなるのか？
- ☆ 他の先生方に「メンケス病」の事を話して頂いているのか？
また、話して行って頂けるのか？

平成 24 年度「厚生労働省科学研究費補助金 難治性疾患克服研究事業」
公開シンポジウム 「難病・希少疾患を理解し克服する」
【テーマ】 難病・希少疾患の理解と克服
(2013. 2. 11, 帝京大学医学部, 東京)



平成 25 年度第一回メンケス病家族会（関西支部）開催について

拝啓

陽春の候、ますます御健勝のこととお慶び申し上げます。

平成 25 年度の第一回メンケス病家族会（関西支部）（仮題）を開催することとなりました。日程、開催場所をお知らせ致します。お時間の都合がございましたら是非ご参加ください。

メンケス病患者さんは、発達遅れ、痙攣、膀胱憩室、血管異常など様々な障害をお持ちです。御家族が集まり、困っていることなどを相談することは大変有意義と思います。また、メンケス病患者さんに新しい治療も試みられています。

敬具

田中智次（メンケス病家族会代表）

メンケス病家族会（関西支部）

開催日：平成 25 年 4 月 28 日（日）

時間：11 時～17 時（予定）

開催場所：大阪市立大学医学部学舎 18 階会議室

住所：〒545-8585 大阪市阿倍野区旭町 1-4-3

プログラム

11:00 開会の挨拶 新宅治夫（大阪市立大学小児科教授）

11:10 講演 野村志保

11:40 ご挨拶 和久洋三（兵庫県立柏原病院小児科）

12:00 昼食

13:00 自己紹介

14:00 講演 児玉浩子（健康メディカル学部健康栄養学科長 教授）

14:30 総合討論

15:00 家族会連絡会

16:30 閉会の挨拶 新宅治夫（大阪市立大学小児科教授）

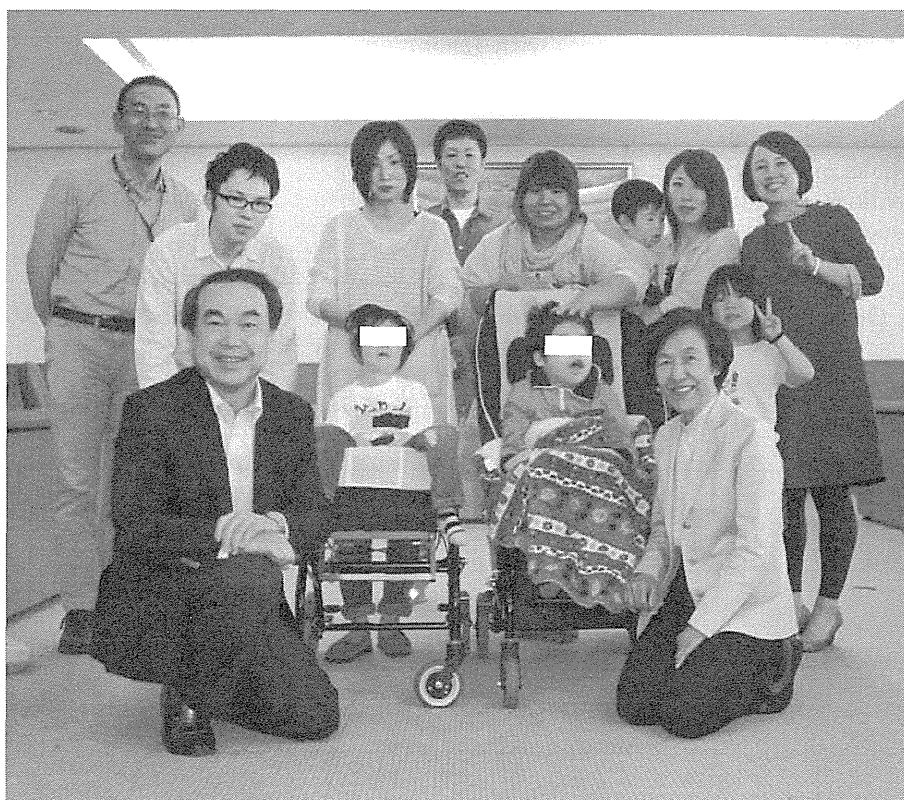
連絡先：田中 智次

電話：090-2102-9935（母の携帯）

メールアドレス：tkh_0903@yahoo.co.jp



- 大阪市営地下鉄「天王寺駅」御堂筋線・・・西改札を出て直進。地下道を「あべのルシアス」まで行き、直進つきあたりの階段を地上に出て下さい。（徒歩7分）
- JR西日本「天王寺駅」大阪環状線・阪和線・関西空港線・・・中央改札口を出て左へ。地下への階段を下り、右へ（左手は地下鉄御堂筋線改札口）。地下道を「あべのルシアス」まで行き、直進つきあたりの階段を地上へ出て下さい。（徒歩8分）



研究成果の刊行に関する一覧表

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
Ogawa E, Kodama H	Effects of disulfiram treatment in patients with Menkes disease and occipital horn syndrome.	J Trace Elem Med Biol.	26	102-104	2012
Bhadhprasit W, Kodama H, Fujisawa C, Hiroki T, Ogawa E.	Effect of copper and disulfiram combination therapy on the macular mouse, a model of Menkes disease.	J Trace Elem Med Biol.	26	105-108	2012
Munakata M, Kodama H, Fujisawa C, Hiroki T et al.	Copper-trafficking efficacy of copper-pyruvaldehyde bis(N4-methylthiosemicarbazone) on the macular mouse, an animal model of Menkes disease.	Pediatr Res.	72(3)	270-276	2012
Kodama H, Fujisawa C, Bhadhprasit W.	Inherited Copper Transport Disorders: Biochemical Mechanisms, Diagnosis, and Treatment.	Curr Drug Metab.	13(3)	237-250	2012
Li J, Funato M, Tamai H, Wada H, Nishihara M, Iwamoto H, Okazaki Y, Shintaku H.	Predictors of neurological outcome in cooled neonates.	Pediatr Int.			In press
Sakazaki H, Niwa K, Nakazawa M, Saji T, Nakanishi T, Takamuro M, Ueno M, Kato H, Takatsuki S, Matsushima M, Kojima N, Ichida F, Kogaki S, Kido S, Arakaki Y, Waki K, Akagi T, Joo K, Muneuchi J, Suda K, Lee HJ, Shintaku H	Clinical features of adult patients with Eisenmenger's syndrome in Japan and Korea.	Int J Cardiol			In press
Shintaku H, Ohwada M.	Long-term follow-up of tetrahydrobiopterin therapy in patients with tetrahydrobiopterin deficiency in Japan.	Brain Dev.	35(5)	406-10	2013
Shintaku H	Pediatric neurotransmitter disease in Japan	No To Hattatsu	44 (5)	361-7	2012
Shintaku H	Commentary on the mutation spectrum of and founder effects affecting the PTS gene in East-Asian populations	J Hum Genet.	57(3)	159-60	2012

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
Wakahara R, Kunimoto H, Tanino K, Kojima H, Inoue A, Shintaku H, Nakajima K	Phospho-Ser727 of STAT3 regulates STAT3 activity by enhancing dephosphorylation of phospho-Tyr705 largely through TC45.	Genes Cells.	17(2)	132-45	2012
Tachibana Y, Aida N, Enomoto K, Iai M, Kurosawa K.	A case of Sjogren-Larsson syndrome with minimal MR imaging findings facilitated by proton spectroscopy.	Pediatr Radiol.	42	380-382	2012
Kurosawa K, Enomoto K, Tominaga M, Furuya N, Sameshima K, Iai M, Take H, Shinkai M, Ishikawa H, Yamanaka M, Matsui M, Masuno M.	Spastic quadriplegia in Down syndrome with congenital duodenal stenosis/atresia.	Cong Anom	52	78-81	2012
Kurosawa K, Tanoshima-Takei M, Yamamoto T, Ishikawa H, Masuno M, Tanaka Y,	Sirenomelia with a de novo balanced translocation 46,X,t(X;16)(p11.2;p12.3)	Cong Anom	52	106-110	2012
Enomoto K, Kishitani Y, Tominaga M, Ishikawa A, Furuya N, Aida N, Masun M, Yamada K, Kurosawa K.	Expression Analysis of a 17p Terminal Deletion, including YWHAE, but not PAFAH1B1, associated with normal brain structure on MRI in a young girl.	Am J Med Genet Part A	158A	2347-2352	2012
Asakura Y, Muroya K, Sato T, Kurosawa K, Nishimura G, Adachi M.	First case of a Japanese girl with Myre syndrome due to a heterozygous SMAD4 mutation.	Am J Med Genet A.	158	1982-6	2012
Thu Tran TH, Zhang Z, Yagi M, Lee T, Awano H, Nishida A, Okinaga T, Takeshima Y, Matsuo M.	Molecular characterization of an X(p21.2;q28) chromosomal inversion in a Duchenne muscular dystrophy patient with mental retardation reveals a novel long non-coding gene on Xq28.	J Hum Genet	58(1)	33-9	2013
Yamamoto T, Tanaka H, Matsumoto K, Lee T, Awano H, Yagi M, Imanishi T, Hayashi N, Takeshima Y, Kawai H, Kawano S, Hirata KI.	Utility of Transmural Myocardial Strain Profile for Prediction of Early Left Ventricular Dysfunction in Patients With Duchenne Muscular Dystrophy.	Am J Cardiol.	902-7	111(6)	2013
Lee T, Takeshima Y, Okizuka Y, Hamahira K, Kusunoki N, Awano H, Yagi M, Sakai N, Matsuo M, Iijima K.	A Japanese child with geleophysic dysplasia caused by a novel mutation of FBN1.	Gene.	512(2)	456-9	2013

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
Ota M, Takeshima Y, Nishida A, Awano H, Lee T, Yagi M, Matsuo M.	A G-to-T Transversion at the splice acceptor site of dystrophin exon 14 shows multiple splicing outcomes that are note exemplified by transition mutations.	Genet Test Mol Biomarkers.	13	23	2012
Malueka R G, Takaoka Y, Yagi M, Awano H, Lee T, Dwianingsih E K, Nishida A, Takeshima Y, Matsuo M.	Categorization of 77 dystrophin exons into 5 groups by a decision tree using indexes of splicing regulatory factors as decision markers.	BMC Genet.	13	23	2012
Takeshima Y, Yagi M, Matsuo M.	Optimizing RNA/ENA chimeric antisense oligonucleotides using in vitro splicing.	Methods Mol Biol.	867	131-41	2012
児玉浩子	微量元素	小児内科	44(8)	381-385	2012
神田隆、児玉浩子、廣瀬源二郎	ウィルソン病100年	BRAIN and NERVE:神経研究の進歩	64(9)	1035-1046	2012
児玉浩子	先天性銅代謝異常症の進歩と課題	脳と発達	44(2)	107-112	2012
清水 教一	治療法の実際と現状 Wilson病の治療	小児科診療	76(1)	137-143	2013
清水 教一	【先天代謝異常症候群（第2版）（下）-病因・病態研究、診断・治療の進歩】金属代謝異常 銅転送異常症 メンケス病	日本臨床 別冊 先天代謝異常症候群（下）		230-233	2012
清水 教一	【先天代謝異常症候群（第2版）（下）-病因・病態研究、診断・治療の進歩】金属代謝異常 銅転送異常症 メンケス病	日本臨床 別冊 先天代謝異常症候群（下）		234-235	2012
清水教一	ウィルソン病の最新の治療方法 亜鉛療法を中心に	小児内科	44(10)	1657-1660	2012
清水 教一	Wilson病	小児科	53(10)	1297-1303	2012
清水 教一	【小児疾患の診断治療基準（第4版）】（第2部）疾患 先天代謝異常症 Wilson病	小児内科	44増刊	160-161	2012
清水 教一	ウィルソン病の最新治療方法 亜鉛療法を中心に	小児内科	44(10)	1657-1660	2012
清水 教一	Wilson病	小児科	53(10)	1297-1303	2012
清水 教一	肝・胆道 ウィルソン病の新しい治療法（治療アルゴリズム）	小児内科	44(6)	909-912	2012

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
清水 教一	銅代謝異常症 Wilson病	内分泌・糖尿病・代謝内科	34(3)	229-233	2012
清水 教一	日常生活における管理・指導 先天性代謝異常 銅代謝異常	小児科臨床	65(4)	795-800	2012
石川亜貴、榎本啓典、古谷憲孝、 室谷浩二、朝倉由美、安達昌功、 黒澤健司	CHARGE症候群26例の臨床的 検討	日児誌	116	1357-1364	2012

