

厚生労働科学研究費補助金(難治性疾患政策研究事業)

# 希少難治性筋疾患に関する調査研究

令和2年度～令和4年度 総合研究報告書

研究代表者 青木 正志

東北大学大学院医学系研究科

神経・感覚器病態学講座神経内科学分野

令和5年5月

# 目 次

## I. 総括研究報告書

希少難治性筋疾患に関する調査研究

東北大学大学院医学系研究科 神経内科学分野 青木正志

## II. 総括研究報告書

1. 遠位型ミオパチーおよびベスレムミオパチー・ウルリッヒ型先天性筋ジストロフィーの実態解明

国立精神・神経医療研究センター神経研究所 疾病研究第一部 西野一三

2. マリネスコ-シェーグレン症候群

東京医科大学 病態生理学分野 林由起子

3. 先天性ミオパチーの患者登録システムの構築

国立精神・神経医療研究センター病院 小児神経科 小牧宏文

4. 骨格筋チャンネル病の調査研究

大阪大学大学院医学系研究科 機能診断科学 高橋正紀

5. Schwartz-Jampel 症候群の診断、診療方法向上のための調査研究

順天堂大学大学院医学研究科老人性疾患病態・治療研究センター 平澤恵理

6. 先天性筋無力症候群

名古屋大学大学院医学系研究科 神経遺伝情報学 大野欽司

7. 自己貪食空胞性ミオパチーの実態と病態解明に関する研究

奈良県立医科大学 脳神経内科学講座 杉江和馬

8. 封入体筋炎における抗 cN1A 抗体の病態的役割

国際医療福祉大学 成田病院 脳神経内科 山下賢

## IV. 研究成果の刊行に関する一覧表

## 班体制

### 希少難治性筋疾患に関する調査研究

研究代表者	青木 正志	東北大学大学院医学系研究科 神経内科学分野
研究分担者	西野 一三	国立精神・神経医療研究センター神経研究所 疾病研究第一部
	林 由起子	東京医科大学 病態生理学分野
	小牧 宏文	国立精神・神経医療研究センター病院 小児神経科
	高橋 正紀	大阪大学大学院医学系研究科 機能診断科学
	平澤 恵理	順天堂大学大学院医学研究科老人性疾患病態・治療研究センター
	大野 欽司	名古屋大学大学院医学系研究科 神経遺伝情報学
	杉江 和馬	奈良県立医科大学 脳神経内科学講座
	山下 賢	国際医療福祉大学 成田病院 脳神経内科
事務局	鈴木 直輝	東北大学病院 脳神経内科

# I. 総合研究報告書

## 「希少難治性筋疾患に関する調査研究」

研究代表者：青木 正志

東北大学大学院医学系研究科 神経内科学分野 教授

### 研究要旨

本研究班は希少難治性筋疾患である、1. 周期性四肢麻痺、非ジストロフィー性ミオトニー症候群といった骨格筋チャンネル病、2. 先天性筋無力症候群、3. Schwartz-Jampel 症候群、4. Danon 病や過剰自己貪食を伴う X連鎖性ミオパチーなどの「自己貪食空胞性ミオパチー」、5. 封入体筋炎、6. 先天性ミオパチー、7. 縁取り空胞を伴う遠位型ミオパチー（GNE ミオパチー）、8. 眼・咽頭遠位型ミオパチー、9. 三好型ミオパチー（およびその他の遠位型）、10. マリネスコシェーグレン症候群、11. ベスレムミオパチー・ウルリッヒミオパチーの 11 の疾患群を対象としている。これまでに診断基準・診療の手引きの策定や患者数調査にとどまらず、患者検体（血清、DNA、生検筋、線維芽細胞、筋芽細胞等）をあわせて収集することで、病態研究の基盤を整備してきた。

2020-2022 年度も各疾患に関し新規患者の診断を行うと共に、新規原因遺伝子発見に伴う診断基準の見直しと学会承認、自然歴の調査、Remudy・Rudy Japan といった筋疾患レジストリの発展・維持に寄与してきた。診断精度の向上を目的とした遺伝子診断の診断体制の整備も行い、次世代シーケンサーを用いた診断目的での遺伝子解析を行った。特筆すべき点として、眼・咽頭遠位型ミオパチーについては新たな原因遺伝子についての臨床遺伝学的解析を行い、GNE ミオパチーについては臨床試験の遂行に患者登録の点で貢献した。筋疾患領域では共通したアプローチが有効であり、専門家が集まって議論する研究班での枠組みは有用である。一般に病期が長い疾患が多いため、長期に経過を追う必要があり、今後も継続した診断・患者調査が必要であると考えられる。