

独立行政法人 国立精神・神経医療研究センター  
精神・神経疾患研究開発費

## 平成26年度

# 「筋ジストロフィー関連疾患の基盤的診断 ・治療開発研究」(26-8) 西野班 班会議

## プログラム

日時) 第1日目 平成26年12月5日(金) 13:00-17:15  
第2日目 平成26年12月6日(土) 10:00-16:40

場所) J A 共済ビル カンファレンスホール  
東京都千代田区平河町 2-7-9 J A 共済ビル 1F  
TEL : 03-3265-8716

主任研究者 西 野 一 三

運営幹事 大 澤 裕

## 【注意】

会場での置き引き事故が多発しております。  
くれぐれもご注意ください。

## 【発表時間】

1 題      18 分   （発表 15 分、討論 3 分）

## 【演者の方へ】

受付は発表の **30 分前**にお済ませください。  
ご発表データは会場内のスクリーンに向かって左前方  
（演者台の脇）の「PC 技師席」にて試写、内容・動作  
確認をして頂いた後、データのみをお預かり致します

## 【分担研究者の方へ】

西野班 班員会議   （必ずご出席ください）

< 第 2 日目 >   平成 26 年 12 月 6 日（土） 11:50～13:20  
                  J A 共済ビル     カンファレンスホール

## 【幹事の方へ】

西野班 幹事会

< 第 1 日目 >   平成 26 年 12 月 5 日（金） 17:30～18:00  
                  J A 共済ビル     カンファレンスホール

< 第 2 日目 >   平成 26 年 12 月 6 日（土） 17:00～18:00  
                  J A 共済ビル     カンファレンスホール

## 第1日目 平成26年12月5日(金)

13:00~13:05

開 会 挨拶

主任研究者 西野 一三

13:05~15:11

先天性筋ジストロフィー

座長 大澤 裕

### 1. ジストログリカンの翻訳後修飾の制御による筋ジストロフィー治療に関する研究

(発表15分 討論3分)

分担研究者：<sup>さいとう ふみあき</sup>○齊藤 史明 帝京大学神経内科

大熊秀彦1)、池田美樹 1)、萩原宏毅 1) 2)、真先敏弘 1) 2)、松村喜一郎 1)

1) 帝京大学神経内科

2) 帝京科学大学医療科学部

### 2. 先天性筋ジストロフィーモデルに対するレスベラトロールの長期的効果と作用機序の検討

(発表15分 討論3分)

分担研究者：齊藤 史明 帝京大学神経内科

○<sup>はぎわら ひろき</sup>萩原 宏毅1)2)、真先敏弘1)2)、松村喜一郎1)

1) 帝京大学神経内科

2) 帝京科学大学医療科学部

### 3. $\alpha$ -ジストログリカノパチーの病態解明と糖鎖治療研究

(発表15分 討論3分)

分担研究者：<sup>えんどう たまお</sup>○遠藤 玉夫 (地独) 東京都健康長寿医療センター研究所

萬谷博、萬谷啓子、山田健之

(地独) 東京都健康長寿医療センター研究所

#### 4. 顔面肩甲上腕型筋ジストロフィーの遺伝子変異解析

(発表15分 討論3分)

分担研究者：西野 一三 (独)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

みつはし さとみ

○三橋 里美、濱中耕平

(独) 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

#### 5. 研究協力者講演

筋ジストロフィーニワトリの原因遺伝子にコードされる変異型 WWP1 の発現と局在について

(発表15分 討論3分)

いまむら みちひろ

研究協力者：今村 道博 (独)国立精神・神経医療研究センター神経研究所  
遺伝子疾患治療研究部

#### 6. 遺伝性筋疾患の病態に基づいた治療法開発 — 核膜病モデルマウスの解析 —

(発表15分 討論3分)

はやし ゆきこ

分担研究者：○林 由起子 東京医科大学 病態生理学分野 (H26.10月より講座名変更)

鈴木茂文、川原玄理、松田知栄  
東京医科大学 病態生理学分野

#### 7. 筋原線維異常と石灰化を伴う遺伝性筋疾患の分子機構の解明

(発表15分 討論3分)

えんどう たけし

分担研究者：○遠藤 剛 千葉大学大学院理学研究科 生物学

高野和儀 1)、西野一三 2)、大野欽司 3)

1) 千葉大学大学院理学研究科 生物学

2) (独) 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

3) 名古屋大学医学系研究科 神経遺伝情報学

15:11~15:41

休 憩 (30分)

15 : 41 ~ 17 : 11

## その他

座長 西野 一三

### 8. 神経筋接合部・筋の信号伝達障害の病態機能解明と治療研究

脊髄前角細胞に高発現する **Rspo2** は神経筋接合部における新規アセチルコリン受容体  
集積誘導因子である

(発表 15分 討論 3分)

分担研究者：○大野 おおの きんじ 欽司 名古屋大学医学系研究科・神経遺伝情報学

中島宏彰、大河原美静  
名古屋大学医学系研究科・神経遺伝情報学

### 9. 筋ジストロフィー関連疾患の診断と病態に関する研究

(体幹筋障害を特徴とするミオパチーの臨床病理像解析)

(発表 15分 討論 3分)

分担研究者：○清水 しみず じゅん 潤 東京大学医学部附属病院神経内科

石浦浩之、三井純、後藤順、辻省次  
東京大学医学部附属病院神経内科

### 10. 筋の維持・再生に関わる細胞外環境の研究

(発表 15分 討論 3分)

分担研究者：○平澤 ひらさわ えり 恵理 順天堂大学大学院医学研究科 老研センター

寧亮 1)、野中里紗 1)、古屋徳彦 2)

1) 順天堂大学大学院医学研究科 老研センター

2) 順天堂大学大学院医学研究科 運動障害疾患病態研究・治療講座

### 11. 筋小胞体内カルシウムイオン濃度感知機構の破綻から筋疾患に至る分子基盤解明

(発表 15分 討論 3分)

分担研究者：○原 はら ゆうじ 雄二 京都大学大学院工学研究科 合成・生物化学専攻  
生体認識化学分野

土谷正樹、梅田真郷

京都大学大学院工学研究科 合成・生物化学専攻 生体認識化学分野

12. 研究協力者講演

抗ユビキチン化ペプチドによる骨格筋萎縮抑制

(発表15分 討論3分)

研究協力者：かわい のぶひこ○川合 暢彦

徳島大学大学院ヘルスバイオサイエンス研究部  
口腔顎顔面矯正学分野

17:11~17:15

終了挨拶・事務連絡等

運営幹事

大澤

裕

17:30~18:00

< 幹事会 (30分) >

## 第2日目 平成26年12月6日(土)

10:00~10:02

開始挨拶・事務連絡等

運営幹事 大澤 裕

10:02~11:50

治療法開発

座長 戸田 達史

### 13. 福山型筋ジストロフィーおよび類縁疾患の分子病態および治療に関する研究～ LARGEによるジストログリカノパチー遺伝子治療

(発表15分 討論3分)

分担研究者：戸田 達史 神戸大学大学院医学研究科神経内科学/分子脳科学

おおつか よしひさ

○大塚 喜久、金川基、小林千浩

神戸大学大学院医学研究科 神経内科学/分子脳科学

### 14. ペプチドの分子認識を基盤とする筋ジストロフィー治療薬の創製

(発表15分 討論3分)

はやし よしお

分担研究者：○ 林 良雄 東京薬科大学・薬学部・薬品化学教室

高山健太郎 1)、田口晃弘 1)、高山翔太 1)、小竹優也 1)、濱田圭佑 1)、  
会田俊 1)、生澤俊太郎 1)、浅利知 1)、三野友作 1)、中村明里 1)、  
佐賀裕介 1)、村上沙織 1)、鈴木奈々 1)、薬師寺文華 1)、伊東史子 2)、  
根岸洋一 3)、塩塚政孝 4)、野々村禎昭 4)、松田良一 4)、大澤 裕 5)、  
西松伸一郎 6)、砂田芳秀 5)

1) 東京薬科大学 薬学部 薬品化学教室

2) 東京薬科大学 生命科学部 新血管医科学

3) 東京薬科大学 薬学部 薬物送達学教室

4) 東京大学大学院 総合文化研究科

5) 川崎医科大学 神経内科学

6) 川崎医科大学 分子生物学 1

### 15. 筋ジストロフィー関連疾患における TGF- $\beta$ シグナルの解明と標的医薬の開発

(発表 15分 討論 3分)

分担研究者：<sup>おおさわ ゆたか</sup> ○大澤 裕 川崎医科大学 神経内科学

砂田芳秀1)、深井雄太1)、藤野雅広2)、西松伸一郎3)、高山健太郎4)、伊東史子5)、林良雄4)、土田邦博6)

- 1) 川崎医科大学 神経内科学
- 2) 川崎医療福祉大学 医療技術学部 健康体育学科
- 3) 川崎医科大学 分子生物学1
- 4) 東京薬科大学 薬学部 薬品化学
- 5) 東京薬科大学 生命科学部 心血管医科学
- 6) 藤田保健衛生大学 総合医科学研究所 難病治療学

### 16. 筋ジストロフィーのリードスルー薬による化学療法と減リン酸食による食事療法—mdxマウスにおける筋変性と骨ミネラル代謝の異常—

(発表 15分 討論 3分)

分担研究者：松田 良一 東京大学大学院総合文化研究科 広域科学専攻

<sup>わだ えいじ</sup> ○和田 英治、吉田瑞子、野々村禎昭、塩塚政孝  
東京大学大学院 総合文化研究科

### 17. 難治性筋疾患の病態進行過程の解明と治療に関する基盤研究

(発表 15分 討論 3分)

分担研究者：<sup>つちだ くにひろ</sup> ○土田 邦博 藤田保健衛生大学 総合医科学研究所 難病治療学

常陸圭介 1)、中谷直史 1)、上田洋司 1)、上住聡芳 1)、山田治基 2)

- 1) 藤田保健衛生大学 総合医科学研究所 難病治療学
- 2) 藤田保健衛生大学 医学部 整形外科

### 18. 代謝性ミオパチーの臨床に直結する診断法の開発と病態に基づく治療法の研究 ： phosphoglucomutase 欠損症の新たな臨床亜型と治療に関する検討

(発表 15分 討論 3分)

分担研究者：<sup>すぎえ ひでお</sup> ○杉江 秀夫 常葉大学保健医療学部(H26.9.1~)  
自治医科大学小児科 (~H26.8.31)

福田冬季子 1)、杉江陽子 1)、長嶋雅子 2)

- 1) 浜松医科大学小児科
- 2) 自治医科大学小児科



11:50~13:20 昼食・班員会議(90分)

\* 分担研究者の先生は必ずご出席ください。(欠席の場合は代理の方がご出席ください)

13:20~14:50 次世代解析

座長 大野 欽司

19. 遺伝学的解析により診断確定した遺伝性筋疾患家系における Laing 遠位型ミオパチー

(発表15分 討論3分)

分担研究者: 戸田 達史 神戸大学医学系研究科 神経内科/分子脳科学

おだ てつや

○小田 哲也 1)2)、小林千浩 1)、熊暉 3)、佐竹渉 1)、  
林由起子 4)5)、西野一三 5)

1) 神戸大学大学院医学研究科 神経内科学/分子脳科学

2) 北播磨総合医療センター 神経内科

3) 北京大学第一病院 小児科

4) 東京医科大学 病態生理学分野

5) (独) 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

20. 次世代シーケンサーを用いた遺伝性神経筋疾患におけるゲノム解析

(発表15分 討論3分)

分担研究者: 斎藤 加代子 東京女子医科大学附属遺伝子医療センター  
同 大学院先端生命医科学系専攻遺伝子医学分野

きたむら ゆり

○北村 裕梨 1) 2)、近藤恵里 1)、青木亮子 1)、浦野真理 1)

1) 東京女子医科大学附属遺伝子医療センター

2) 東京女子医科大学大学院先端生命医科学系専攻遺伝子医学分野

## 2 1. Dysferlinopathy および類似疾患の次世代シーケンサーを用いた診断・病態研究

(発表 15分 討論 3分)

分担研究者：○青木 あおき まさし 正志 東北大学 神経内科

井泉瑠美子 1)4)、高橋俊明 2)、鈴木直輝 1)、加藤昌昭 1)、  
西山亜由美 1)、小野洋也 1)、割田仁 1)、島倉奈緒子 1)、安藤里紗 1)、  
舟山亮 3)、長嶋剛史 3)、中山啓子 3)、新堀哲也 4)、青木洋子 4)

- 1) 東北大学 神経内科
- 2) 国立病院機構仙台西多賀病院 神経内科
- 3) 東北大学 細胞増殖制御分野
- 4) 東北大学 遺伝病学分野

## 2 2. 研究協力者講演

次世代シーケンサーを用いたミトコンドリア病の解析

(発表 15分 討論 3分)

研究協力者：○岡本 おかもと ゆうじ 裕嗣 鹿児島大学大学院 医歯学総合研究科 神経内科 老年病学

## 2 3. 次世代シーケンサーを用いた肢帯型筋ジストロフィー関連疾患の分子病態解明と 診断・治療法開発

(発表 15分 討論 3分)

分担研究者：○西野 にし の いちぞう 一三 (独)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、同センター トランスレーショナル・  
メディカルセンター 臨床開発部

漆葉章典 1)2)、遠藤ゆかり 1)2)、野口悟 1)2)、三橋里美 1)2)、  
林由起子 4)1)、埜中征哉 3)

- 1) (独)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
- 2) 同センター トランスレーショナル・メディカルセンター 臨床開発部
- 3) (独) 国立精神・神経医療研究センター病院
- 4) 東京医科大学 病態生理学分野

14 : 50 ~ 15 : 40

休 憩 (50分)

15 : 40 ~ 16 : 34

## 筋強直性ジストロフィー

座長 石浦 章一

### 24. 筋強直性ジストロフィーの先端的治療 リピートアンチセンス法の最適化

(発表15分 討論3分)

いしうら しょういち  
分担研究者：○石浦 章一 東京大学大学院 総合文化研究科

永野花奈子、高金くらら、小穴康介  
東京大学大学院 総合文化研究科

### 25. *CHRNA1* 遺伝子変異へのアンチセンス法の適用

(発表15分 討論3分)

いしうら しょういち  
分担研究者：○石浦 章一 東京大学大学院 総合文化研究科

鄭盛穎 1)、石井宏茂 1)、大野欽司 2)  
1) 東京大学大学院 総合文化研究科  
2) 名古屋大学医学系研究科 神経遺伝情報学

### 26. 筋強直性ジストロフィーの病態解明と治療開発研究

(発表15分 討論3分)

分担研究者：高橋 正紀 大阪大学大学院 医学系研究科 神経内科学

なかもり まさゆき  
○中森 雅之 1)、Eric T. Wang 2)、濱中耕平 3)、Krzysztof Sobczak 4)、  
Andy J. Berglund 5)、Charles A. Thornton 6)、木村卓 7)、望月秀樹 1)、  
林由起子 3)8)、西野一三 3)  
1) 大阪大学大学院 医学系研究科 神経内科学  
2) Massachusetts Institute of Technology  
3) 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  
4) Adam Mickiewicz University  
5) University of Oregon  
6) University of Rochester Medical Center  
7) 兵庫医科大学 内科 (神経・脳卒中科)  
8) 東京医科大学 病態生理学分野

16 : 34 ~ 16 : 40

## 閉会挨拶

主任研究者 西野 一三

17 : 00 ~ 18 : 00

## < 幹事会 (60分) >

# JA共済ビル



## ■最寄り駅

東京メトロ有楽町線、半蔵門線、南北線「永田町駅」4番出口 徒歩2分

## ■所在地

東京都千代田区平河町2-7-9 JA共済ビル 1F

## ■連絡先

JA共済ビル カンファレンスホール (JA共済ビジネスサポート株式会社)

TEL:03-3265-8716 FAX:03-3265-8719

## ■駐車場・駐輪場

施設内に有料駐車場(地下1階)はありますが、平日のみの営業となります。  
また、台数・営業時間等に制限がございますので、できるだけ公共機関をご利用下さい。

なお、駐輪場はございません。