

平成23年度業務実績に係る 評価シート説明資料

目 次

資料	1	専門疾病センターの概要について	...	1 頁
資料	2	Remudyの概要について	...	22 頁
資料	3	若手育成カンファレンス	...	31 頁
資料	4	脳病態統合イメージングセンターについて	...	39 頁
資料	5	認知行動療法センターについて	...	59 頁
資料	6	大学法人等との協定書等について	...	61 頁
資料	7	大学法人等との合同シンポジウムについて	...	75 頁
資料	8	TMC臨床研究支援体制について	...	80 頁
資料	9	臨床研究に関する業務手順書	...	81 頁
資料	10	臨床研究に係る健康被害への補償に関する手順について	...	111 頁
資料	11	医薬品・医療機器を伴う介入研究に関するQ&Aについて	...	118 頁
資料	12	睡眠自己管理プログラムについて	...	121 頁
資料	13	倫理審査申請システムログイン画面	...	167 頁
資料	14	遺伝カウンセリング室について	...	168 頁
資料	15	原著論文等発表一覧表	...	170 頁
資料	16	IBISSについて	...	240 頁
資料	17	eCODOについて	...	242 頁
資料	18	HPトップページ等について	...	246 頁
資料	19	メディアカンファレンスについて	...	252 頁
資料	20	専門外来について	...	258 頁
資料	21	統合失調症におけるコンピューターを用いた認知機能改善プログラム	...	270 頁
資料	22	家族会の年間スケジュールについて	...	271 頁
資料	23	説明と同意及び説明書・同意書に関する基準について	...	272 頁
資料	24	ブレインバンクについて	...	276 頁
資料	25	センター独自の患者満足度調査について	...	279 頁
資料	26	国立病院機構患者満足度調査について	...	289 頁
資料	27	平成23年度チーム医療実証事業について	...	294 頁
資料	28	電子カルテシステムについて	...	305 頁
資料	29	登録医療機関リスト	...	306 頁
資料	30	医療安全研修会等について	...	319 頁
資料	31	病院機能評価の認定について	...	320 頁
資料	32	医療観察法病棟について	...	325 頁
資料	33	臨床研究研修制度 (CRT)について	...	327 頁
資料	34	モデル研修について	...	331 頁
資料	35	センターパンフレットについて	...	336 頁

資料	36	自殺総合対策大綱の見直し(改正)に向けての提言第一次案	…	352 頁
資料	37	独立行政法人国立精神・神経医療研究センター組織規程(抄)	…	353 頁
資料	38	事務部門の組織について	…	354 頁
資料	39	研究所の今後のあり方に関する検討会について	…	355 頁
資料	40	経営安定化プランについて	…	359 頁
資料	41	内部監査計画について	…	368 頁
資料	42	看護アピールコンテストについて	…	370 頁
資料	43	提案窓口について	…	375 頁

専門疾病センターの概要について

多発性硬化症センター	1頁
筋疾患センター	4頁
てんかんセンター	12頁
パーキンソン病 運動障害疾患センター	15頁
地域精神科モデル医療センター	19頁

ご挨拶

多発性硬化症 (MS) は厚生労働省の指定する特定疾患で、日本国内の患者数は 1 万 3000 人と推定されています。MS は代表的な神経難病ですが、この 10 年間の研究の進歩は著しく、治療法も格段に進歩しています。

NCNP では、最先端の治療技術や患者個々の特性を考慮した医療を確立し広く普及させるために、多発性硬化症センター (MS センター) を開設することになりました。

MS センターでは、神経内科、精神科、放射線科、内科、小児科の医師と、免疫学や神経科学の研究者が連携して、現時点で最新・最善の医療を提供できるように努めるとともに、画期的な治療法や診断技術を開発するために研究を進めます。NCNP は MS の研究や臨床で日本を代表する人材をこれまでも多数育成していますが、さらに力を入れていきたいと考えています。

センターの機能は、これから徐々に充実させていきたいと考えていますが、当面は、MS に関連する様々な問題で悩む患者さんの診療、ご家族に対する援助、若手医師や研究者の育成、新薬開発の促進などで日本の中核として機能していきたいと考えています。皆様のご理解とご協力をお願い致します。

NCNP の MS 治療の特色ですが、インターフェロンβ療法はもとより、患者様の生活の質を上げる、外来通院ステロイドパルス療法、免疫吸着療法、精神症状や痛み・しびれなどの治療などに実績があります。また新薬の臨床治験にも積極的に取り組み、MS と近い関係にある視神経脊髄炎 (NMO) や慢性炎症性脱髄性多発神経炎 (CIDP) の診療にも力を入れています。

受診を希望される方は、予約センターへご連絡を御願い致します。

平成 22 年 4 月 1 日

神経研究所免疫研究部 部長
MS センター長 山村 隆

第 11 回 MS カンファレンスご案内

多発性硬化症 (Multiple Sclerosis: MS) は、まだまだ認知度が十分とはいえない病気です。多くの方に MS という病気を理解していただくことが、より多くの患者さんがより良い医療を享受できることにつながると期待して開催してきた MS カンファレンスも今回で 11 回目となりました。次回 MS カンファは 6 月 11 日 (月) に近畿大学の宮本勝一先生をお招きして、「神経免疫疾患とプロテオグリカン～新たな治療標的」と題して御講演いただきます。

宮本先生はこの研究で昨年日本神経免疫学会の学会賞を受賞されています。[\(プログラムはこちら\)](#)。またレクチャーシリーズは「IL-6 と炎症性神経疾患—NMO を中心に—」と題して、病院の荒木学先生よりお話をさせていただきます。臨床経験も交えたお話しが聴けるとおもいます。時間は 18:00 からで、場所はコスモホール (旧病院の 3 階) です。軽食・飲み物もご用意させていただきます。各方面の多数の方の参加をお待ちしております。

[過去のプログラムはこちら](#)

2011 年 12 月 11 日に、六本木アカデミーヒルズにて、第 8 回多発性硬化症フォーラムを特定非営利活動法人 MS キヤビンとともに主催しました。

このフォーラムは一般向けの MS 講演会としては日本最大で、今年も 453 人の参加者をむかえ、22 演題の発表に加えパネルディスカッションが開催されました。

神経センターならびに神経センターで研究指導を受けた医師からは、若手研究者による研究発表、MS/NMO の新薬についての発表、パネルディスカッションなど、多岐にわたる発表が行われました。

- [MS の研究：千葉・佐藤](#)(PDF:348KB)
- [MS・NMO の新薬：山村・三宅・荒波](#)(PDF:472KB)
- [MS の臨床：野田・林・荒木](#)(PDF:544KB)
- [パネルディスカッション](#)(PDF:276KB)

患者様へ

多発性硬化症センターでの診療をご希望の方へ

当センターでは一般的な MS 診療の他に、治験中の医薬、新薬などによる治療を行いながら、新たな治療法の開発につながる研究を推進していることが特色です。また血液浄化療法や外来パルス療法など、まだ全国的に見ると普及が進んでいない医療も提供しています。当院での診療を希望される方は、外来予約センター(電話 **042-346-2190**)を通して予約をお取り下さい。医師、患者団体などからの紹介を受けて受診をされることが望ましいですが、まだ専門医にかかったことのない方や、特殊な事情がある方については、紹介状がなくても診察予約をお取りしています。

備考

- 1) 医師を指名することは可能ですが、診察までの待ち時間が長くなることをご了解下さい。
- 2) 診療体制には変更が加えられることがあります。
- 3) MS センター外来初診の診察時間は 30 分ですので、遠方から一度だけお越しになる患者さんについては、診察時間が不足する嫌いがあります。質問されることの多い患者様には、1 時間以上の診察時間が約束されているセカンドオピニオン外来を活用していただければ幸いです。[セカンドオピニオン外来](#)は通常の診察枠とは異なる診察日、時間帯に設定されています。
- 4) 事情により患者様ご本人が来院できない場合には、代理の方に来院していただき、セカンドオピニオン外来を利用していただくこととなります。
- 5) MS センターでは臨床と研究を並行して進めていますので、研究のために血液の提供などをお願いすることがあります。

MS センター専門医診療体制

(初診)

火曜

11:00 - 12:30

山村

10:00 - 12:00

小川

木曜

09:30 - 11:30

荒木

15:00 - 16:00

岡本

金曜

11:00 - 12:00

山村

13:00 - 14:00

林

医師・医療関係の方へ

研究員・研究生募集

免疫研究部では、「免疫性神経疾患の診断に有用なバイオマーカーの探索と新規治療法の開発」をテーマに、患者様から頂いたヒト末梢血および髄液検体を用いた臨床研究を行っています。当施設は8~12カラーフローサイトメリーアナライザー&セルソーターを保有しており、国内有数のハイスループットの細胞解析能力を有しております。ヒト検体を用いたトランスレーショナルリサーチ技術の習得や学位取得、海外留学を目指す医師の方は、是非一度お問い合わせ下さい。

活動状況

業績

神経研究所免疫研究部の荒浪利昌室長、山村隆部長らは、病院および多発性硬化症センターなどと共同で、多発性硬化症の類縁疾患である視神経脊髄炎(NMO)において、神経を障害する抗体の産生機序を解析し、インターロイキン6(IL-6)が重要な治療標的となることを明らかにしました。論文は米国科学アカデミー紀要(PNAS)に掲載されました。

- [MS センターレポート](#)(PDF:88KB)
- [MS センターレポート\(English\)](#)(PDF:57KB)

わたしたちは、

1. 筋疾患全般を対象に包括的かつ先進的診療を提供します
2. 筋疾患の克服を目指して、臨床研究・臨床試験を積極的に進めます
3. 国内外機関との連携を進め、筋疾患医療の進歩に貢献していきます

筋疾患の診療を包括的に行う、多部門が連携した診療・研究チーム(multidisciplinary team)です。独立行政法人国立精神・神経医療研究センター(旧、国立精神・神経センター)は、数十年にわたる筋疾患の診療、研究の実績を有しています。また40年以上にわたり運営されてきた筋ジストロフィー研究班でも中心的な役割を担ってきました。筋疾患センターは、それらの経験をもとに、かつさまざまな部門が連携していくことで、筋疾患の医療の進歩に貢献していくことを目的としています。以下に診断・治療部門、療育・ケア部門、先進医療推進部門に分けて解説します。



診断・治療部門

筋疾患が疑われる患者さんの診断や、筋疾患の診断を受けた患者さんに対する治療を最新の知見に基づき提供していきます。

特徴

1. 診断

電気生理学的検査、画像診断、筋病理、遺伝子診断などの方法を用いて正確な診断を行い、その後の診療に役に立つ結果を提供していきます。特に筋病理診断に関しては、1978年以來12000例を超える診断実績を有するとともに、20種類以上の組織化学染色による詳細な解析を全例に施行しており、質・量ともに世界最高の水準にあります。筋病理診断件数：平成19年530件、平成20年543件(疾病研究第一部)。また、遺伝子診断に関しても、特に顔面肩甲上腕型筋ジストロフィーの遺伝子診断が可能な施設は、本邦で唯一であるのみならず、世界でも数カ所しかなく、重要な診断拠点となっています(疾病研究第一部、DNA診断治療室)。

2. 遺伝カウンセリング

臨床遺伝専門医、認定遺伝カウンセラーによる最新の知見に基づく遺伝カウンセリングを提供します。主治医と遺伝カウンセリング外来が連携し、心理面にも十分配慮いたします。保因者診断、出生前診断についてのご相談も受けします(遺伝カウンセリング室)。

3.治療

ステロイドなどの薬物療法、人工呼吸療法、心筋症に対する治療などを提供します。筋ジストロフィー研究班でも中心的な役割を担っており、治療法の向上や標準化を検討しています(小児神経科、神経内科)。

4.専門外来

2007年より専門外来(小児筋ジス、成人筋ジス、整形外科筋ジス、リハビリテーション科)を開設しています(小児神経科、神経内科、整形外科、リハビリテーション科)。

5.広報活動

筋ジストロフィー市民公開講座を定期的で開催しています。毎回異なるテーマをもって開催し、毎回100名を超える参加をいただいています。2009年6月までに6回開催しており、これまでの開催記録が独立行政法人国立精神・神経医療研究センターホームページ上(<http://www.ncnp.go.jp/>)にあります。開催する場合には2-3か月前にはホームページ上にご案内を出します。加えて各地での講演活動、本の出版、研究班での活動などを通して筋疾患医療の均てん化(情報を広く伝えていく)に関する活動を展開しています。

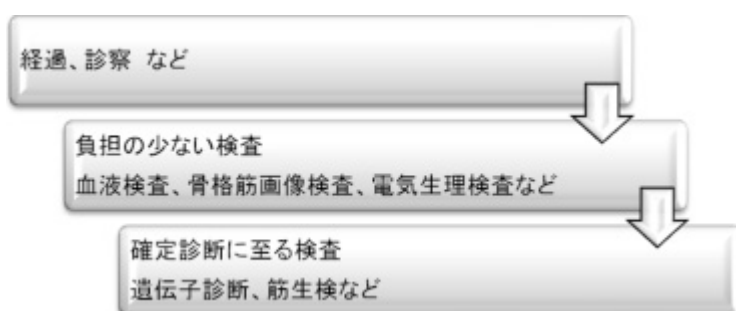
6.診療実績

日本で最も多く筋疾患の診療を担当している病院の一つであり全国各地から患者さんの紹介実績があります。診療実績:筋生検施行数:平成19年55例、平成20年55例(小児神経科・神経内科)。筋疾患新患者数:平成20年度249名(小児神経科・神経内科)。大まかな目安として16歳未満の患者さんの初診は小児神経科、それ以上の場合には神経内科が担当します。

※専門外来の受診方法

完全予約制となっております。筋疾患が疑われている患者さん、筋疾患と診断を受けておられる患者さんが診察を希望される場合の受診はまず必ず外来予約センター(電話番号:042-346-2190、受付時間:平日 9:00~12:00(初診) 13:00~16:00(再診))にて小児神経科、ないしは神経内科の新患の予約をお取りいただいたうえ受診ください。予約の際には、筋疾患が疑われている、診断を受けているなどの情報を予約センター担当者にお伝えください。当センターから遠方に居住の患者さんで入院での検査、治療が必要な場合には外来受診を経ずに入院する手配も状況により対応していますがこの場合は主治医を通したご依頼とさせていただきます。

筋疾患の診断の流れ



療育・ケア部門

多部門が連携を密にして、生活の質の向上、対症療法への向上などをめざして多面的なケアを提供していきます。筋疾患の多くは根本的な治療法がありませんが、定期的な診察・評価と適切なケアを継続して行っていくことで患者さんの予後は大きく改善してきています。

特徴

1. 自然経過に対応するべく先を見越した、時期に応じたリハビリテーションの提供を行っていきます(リハビリテーション科)。
2. 呼吸障害、排痰困難の合併に対して、呼吸リハビリテーションを提供しています(リハビリテーション科、主治医)。
3. よりよい在宅療養ができるようなサポート体制構築に関する相談を行います(主治医、リハビリテーション科、ソーシャルワーカー室)。
4. 各診療科での診療
 - A)噛み合わせが悪い、口腔ケアなどの問題に対する歯科治療を提供します(歯科)。
 - B)安静時エネルギー消費量などをもとに客観的な評価も利用して、栄養士などによる栄養相談を提供します。
 - C)誤嚥や飲み込みの問題に対して「飲みこみ外来」による正確な評価と対応を検討します。
 - D)経口摂取のみで体調維持が困難となった場合など、外科を中心とした胃ろうの造設・管理を行います。
 - E)筋疾患に対する理解のある整形外科による診療を提供します(2009年9月現在非常勤医対応)。
 - F)筋疾患をもつ麻酔にはいくつかの注意点があります。麻酔科では筋疾患をもつ患者さんに対し、適切な麻酔法を提供します。
5. センター病院かかりつけの患者さんの家族を中心とした、筋ジストロフィー家族会の運営をサポートしています。(筋ジス倶楽部・筋ジス談話コーナー)

先進医療推進部門

筋疾患の多くは病因や病態が不明で、根本的治療法もありません。また、全ての筋疾患が希少疾病ですので、患者情報収集や臨床試験実施には多くの困難を伴います。このような状況を打破するためには、研究所での研究成果をいち早く応用することに加え、国際的ネットワークの形成とそのネットワークへの積極的な参加が必要と考えます。私達は、筋疾患の先端的診断法開発や根本的治療法開発などの先進医療を、世界と協調する中で、進めていきます。

特徴

1. 研究所で得られた新たな知見(新たな原因遺伝子同定など)をいち早く診断に応用し、他施設で行うことができない診断を行います。
2. 研究所と病院が緊密に連携し、希少疾患である筋疾患の臨床試験を含む先進医療を開発していくための体制作りを2007年より本格的に行っています。

- A) 治験に向けた準備の一環として、筋ジストロフィー研究班を通して筋ジストロフィー患者登録システムの計画立案に参画しました。まずジストロフィン異常症患者から 2009 年 7 月より正式に本システムは稼働を始め、当センターにある筋ジストロフィー患者登録センターにて管理運営を担当しています ([Remudy](#))
- B) 臨床試験に備えるべく、遠位型ミオパチーなどの難治性筋疾患の実態調査を行っています。
- C) 米國小児医療センターを中心とした筋ジストロフィー臨床研究グループ ([CINRG](#)) に所属し、エクソスキッピング療法の治験などを推進していく基盤体制作りを行っています。2009 年 7 月に CINRG の正式メンバーとなりました。
- D) ヨーロッパの神経筋疾患臨床研究グループ ([TREAT-NMD](#)) との連携を積極的に行っています。2007 年より、TREAT-NMD のミーティングに毎年参加し情報交換を行っており、2009 年秋に TREAT-NMD の正式メンバーとなりました。
- E) アジア・オセアニア筋学センターならびに世界筋学会で中心的な役割を果たし、先端医療情報の交換を積極的に行っています。
- F) 研究所と病院内のみでなく、規制当局 (厚生労働省や医薬品機構などの医薬品の認可を担当する組織) や製薬関連企業などとも積極的に意見交換を行っています

リンク、筋疾患の情報を得るのに有益なサイト

※リンク先は当センターが直接関与しているとは限りません。したがってその内容について保証するものではありません。基礎知識をお持ちでない場合には理解が難しい場合もあるかもしれません。その場合にはそれぞれの主治医などに直接聞いていただいたほうがよい場合もあります。

筋ジストロフィー患者登録センター (REMUDY, レムディー) <http://www.remudy.jp/>

筋ジストロフィーの中で、ジストロフィン異常症 (デュシェンヌ型、ベッカー型) を対象にして、患者情報を登録するという制度が運営されています

筋ジストロフィー臨床研究班 (川井班) <http://www.pmdrinsho.jp/>

筋ジストロフィーに対する臨床研究を展開するオールジャパンの研究班です

日本筋ジストロフィー協会 <http://www.jmda.or.jp/>

筋ジストロフィーを持つ患者さんや家族の団体です

遠位型ミオパチー患者会 (PADM) <http://enigata.com>

独立行政法人国立病院機構 <http://www.hosp.go.jp/>

筋ジストロフィー専門病院が全国に存在します

TREAT-NMD (トリートエヌエムディー) <http://www.treat-nmd.eu/>

ヨーロッパを中心として、神経・筋疾患の診療、患者登録、研究を効率良く進めていくことを目標としたグループです。国立精神・神経医療研究センターは正式メンバーとして参加しています。

CINRG (シナジー) <http://www.cinrgresearch.org/>

米國小児医療センターを中心とした、筋疾患の研究グループです。国立精神・神経医療研究センターは正式メンバーとして参加しています。

筋疾患の分類

参考：筋疾患の医療情報

筋ジストロフィー

- Duchenne 型筋ジストロフィー
- Becker 型筋ジストロフィー
- 肢帯型筋ジストロフィー
- Emery-Dreifuss 型筋ジストロフィー
- 顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー
- 眼咽頭型筋ジストロフィー
- 先天性筋ジストロフィー
 - 山型先天性筋ジストロフィー
 - メロシン欠損型先天性筋ジストロフィー
 - ウルリッヒ型先天性筋ジストロフィー など

先天性ミオパチー

- ネマリンミオパチー
- セントラルコア病
- ミオチューブラーミオパチー
- 先天性筋線維不均等症 など

遠位型ミオパチー

- 埜中病
- 三好遠位型ミオパチー

筋強直性疾患

- 筋強直性ジストロフィー
- Thomsen 病
- Becker 型筋強直症
- Schwartz-Jampel 症候群
- 先天性パラミオトニア など

炎症性筋疾患

- 皮膚筋炎・多発筋炎

- 封入体筋炎
- ウイルス感染に伴う筋炎
- マイコプラズマ感染に伴う筋炎 など

周期性四肢麻痺

- 低カリウム性、高カリウム性

代謝性筋疾患

- 脂肪蓄積性ミオパチー
- 糖原病Ⅱ型(Pompe病)
- 糖原病Ⅲ型
- 糖原病Ⅴ型(McArdle病)
- 糖原病Ⅶ型(垂井病)

重症筋無力症

先天性筋無力症候群

ミトコンドリア病

その他の筋疾患

- ミオフィブリラーミオパチー、ダノン病
- 挫滅症候群、悪性高熱、横紋筋融解症
- 特発性高CK血症 など

筋ジストロフィーとは

筋ジストロフィーは筋線維の変性・壊死を主病変とし、進行性の筋力低下をみる遺伝子の疾患であると定義されています。筋肉がもろく壊れやすい状態であり、筋肉の再生が追いつかなくなることで次第に筋肉量が減少し、その結果として筋力が進行性に低下してくる病気です。根本的な治療法は未だ確立されておらず、遺伝子治療、再生医療などの治療研究の応用が強く望まれています。

ジストロフィノパチーとは

ジストロフィノパチーとは日本語にするとジストロフィン異常症、つまりジストロフィン異常による筋ジストロフィーを指します。X染色体に存在するジストロフィン遺伝子が欠損しているために発症する遺伝性疾患で、重症度の違いなどからデュシェンヌ型筋ジストロフィーとベッカー型筋ジストロフィーに分けられます。

デュシェンヌ型筋ジストロフィーとは

デュシェンヌ型筋ジストロフィーは筋ジストロフィー症の中でも、頻度が高い病型であり、出生男児約 3500 人につき 1 人の割合で発症し、日本では約 5000 人の患者がいると推測されています。3-4 歳で転びやすい、走れないなどの症状で発症することが多いのですが、たまたま血液検査を行ったことがきっかけで、症状のないうちに発見されることもあります。5 歳頃から運動機能は徐々に低下して、10 歳頃に歩行が困難になります。その後呼吸機能低下や心臓機能低下が出現してきます。

ベッカー型筋ジストロフィーとは

デュシェンヌ型筋ジストロフィーに症状は似ていますが、症状の出現時期はデュシェンヌ型に比べると遅く、中には中年以降になってもほとんど症状がみられない場合もあります。

ジストロフィノパチーの診断

ジストロフィノパチーが疑われた場合には、筋ジストロフィーの診療の経験のある病院・医師の診察をおすすめします。具体的には子供さんであれば小児（神経）科、成人のかたであれば神経内科で対応することが一般的です。ジストロフィノパチーの確定診断には MLPA (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification) という方法を用いたジストロフィン遺伝子診断や筋生検による筋肉の病理検査によって正確な診断を行っていただくことがまず一歩です。それぞれの検査の利点とともに問題点を理解していただいたうえで検査に臨んでいただくことが重要です。

ジストロフィノパチーの治療

(デュシェンヌ型を基準に記載していますが、他のタイプにも適用が可能なものも多いです)

リハビリテーション

病気の性質をふまえて将来を見越して、リハビリテーションによって予防できる可能性のあることへの対応と、家庭や学校生活への対処の工夫を中心に行っています。足首の関節の動きが固くなるのを防止するマッサージやストレッチから開始し、座る姿勢の調整、起立訓練などを行っていきます。下肢や脊柱の変形をできる限り少なくし、歩く、座る、寝るなどの動作や姿勢保持をできるだけ保っていくことが目標です。状態に合わせた車椅子の作成は、姿勢保持と活動性の維持のため大変重要と考えています。

ステロイド療法

特にデュシェンヌ型で病気の進行を遅らせることに有効であることが示されている治療法です。ステロイド内服薬（錠剤、散剤）を毎日、または一日おきに服用していきます。副作用に対する配慮も必要であり、特に肥満を生じやすい点には注意が必要です。ステロイドの内服量の調整、いわゆるさじ加減が重要となってきます。

呼吸機能低下に対する治療

呼吸をするのも筋肉の力が大きく関わっています。呼吸筋と呼ばれる肋間筋（肋骨と肋骨の間にある筋肉）や横隔膜（胸とお腹を分けている筋肉）の力が弱くなることにより換気が十分にできなくなり、深呼吸ができなくなり、咳の力が弱くなることから風邪をひいたときに痰をうまく出せなくなり重症化する場合があります。呼吸リハビリテーションは、小学校高学年を目安に開始し、本人やご家族に毎日できるように覚えていただくことを目標とします。深呼吸や痰を出す練習が、呼吸機能の維持や肺炎などの予防につながります。必要に応じて鼻マスク人工呼吸を行います。

心臓も心筋という筋肉からできていますので、心臓機能が低下してくる場合がありますが、心臓は非常に予備力がありますので少々悪くなくても自覚症状に乏しいことが多いです。そのために定期的に心臓機能をチェックしていき、軽い機能低下が見られたころから、薬物療法を始めることが重要です。

ようこそ(welcome!)

てんかんセンターのご案内

当施設は、乳幼児・小児から成人までのてんかんの患者さまを対象に、より良い医療サービスを提供できるよう、小児神経科、精神科、脳神経外科、神経内科の専門医が診療科の垣根を取り払い、一致協力しててんかん診療にあたっています。また付属の研究所と協力し、先進的な基礎的・臨床的研究を推進することで、ナショナルセンターとして、てんかん医療の進歩に貢献することを目指しています。

てんかんセンターの紹介(introduction)

当てんかんセンターでは、MRI、SPECT、PET、MEG、NIRS などの充実した先端的診断装置を備え、10名以上の日本てんかん学会てんかん専門医を中心に、経験豊富なスタッフによる薬物治療から外科治療までの質の高いてんかん診療を行っています。

当センターの外来は、小児は小児神経科、成人は精神科と脳神経外科が窓口になっており、年間の外来新患数は約700名で(平成22年現在)、関東一円及び全国各地から患者様を受け入れています。てんかんセンター外来では、脳波、画像検査、神経心理検査などをもとにしたてんかんの診断と、薬物治療及び新規薬剤による治療が行われています。

入院は、小児神経科、脳神経外科、精神科全体で年間約400名の新入院があり、発作時ビデオ脳波モニタリングなどによるてんかんの診断、薬物治療、外科治療、あるいは精神症状への対応が行われています。難治性てんかんの外科手術は、乳幼児から成人までを対象に年間約50件が行われています。

外来(outpatientclinic)

予約: 予約センター**042-346-2190**(受付: 平日 9:00~12:00(初診) 13:00~16:00(再診))で「てんかんセンター外来」受診をお申し込み下さい。原則として紹介状が必要です。紹介の宛先は、「てんかんセンター外来宛」、「各診療科(精神科、脳神経外科、小児科)宛」、あるいは「特定の医師名宛」、のいずれかとして下さい。原則として成人は精神科か脳神経外科、小児(15歳以下)は小児神経科で診察します。

てんかんセンター外来・初診担当医表

	月曜日	火曜日	水曜日	木曜日	金曜日
小児神経科	齋藤	佐々木		須貝	中川
精神科	加藤	渡辺(裕)	渡辺(雅)		岡崎
脳神経外科		大槻 (外科治療)	金子	開道	高橋

てんかんセンター・外来担当医師 (staffs)

てんかん専門医

大槻泰介	脳神経外科部長	(成人・小児)	センター長
渡辺雅子	精神科医長	(成人)	てんかんセンター外来統括
須貝研司	小児神経科医長	(小児)	てんかんセンター病棟統括
中川栄二	小児神経科医長	(小児)	てんかんセンター研究統括
渡辺裕貴	精神科医長	(成人)	
岡崎光俊	精神科医長	(成人)	
高橋章夫	脳神経外科医長	(成人)	
金子 裕	脳神経外科医師	(成人)	
開道貴信	脳神経外科医師	(成人)	
斎藤義朗	小児神経科医長	(小児)	

小児神経専門医

佐々木征行	小児神経科部長	(小児)	
-------	---------	------	--

てんかん診療について

てんかんの検査と診断(準備中)

てんかんの薬物治療(準備中)

難治性てんかんの外科治療 <http://www.ncnp.go.jp/hospital/sd/noushinkei/detail03.html>

てんかんセンター・レジデントプログラム (epilepsy center resident program)

てんかんセンターでは、てんかん診療の習得を目的としたレジデントを募集しています。

http://www.ncnp.go.jp/hospital/disease/center_03_resident.html

診療実績 (clinical achievements)

脳神経外科 (<http://www.ncnp.go.jp/hospital/sd/noushinkei/special02.html>)

てんかんセンターにおける臨床と研究の連携



地域てんかん診療に関するアンケート調査 (questionnaire)

[アンケート用紙](#)

[リンク](#)

脳波検査: 脳波検査室では、てんかんの検査に対応するため、最新の脳波計(4台)(新棟移転時導入予定)を取り揃え、緊急脳波検査対応のため、昨年まで12枠だった脳波検査枠を24枠まで増やして、いつでも検査できるよう対応している。また、ビデオ・モニタリング脳波計も増設し、補助業務を担当し対応している。

パーキンソン病・運動障害疾患センター(Parkinson disease & Movement Disorder Center)

(http://www.ncnp.go.jp/hospital/disease/center_04.html)

パーキンソン病・運動障害疾患センター(Parkinson disease & Movement Disorder Center:略称 PMD センター)とは

パーキンソン病、進行性核上性まひ、大脳皮質基底核変性症、多系統萎縮症、脊髄小脳変性症、ハンチントン病、ジストニアなど、脳・神経系の障害により、体が動かしにくい、勝手に体が動く(不随意運動)、ふらつく、などの症状が出る病気を運動障害疾患(Movement Disorder)と呼んでいます。パーキンソン病・運動障害疾患センター(Parkinson disease & Movement Disorder Center; PMD センターと略します)は、これらの疾患を対象に、神経内科、リハビリテーション科、脳外科、精神科などの診療科や、看護部、検査部などが、それぞれの専門性を生かして協力し、一人ひとりの患者さんに最も適した診療を行うために、設立されました。

PMD センターでは、これらの疾患の診療とともに、神経研究所との連携で新たな治療法や早期診断法の開発などの臨床研究や基礎研究を進めるとともに、国内外の医療スタッフの研修及び患者さんやご家族にこれらの疾患について正しく理解していただくための公開講座などを開催いたします。

PMD センターでは多数の患者さんの診療経験を次の患者さんの治療や診断にいかすために、患者さんの臨床データや検査結果、血液、脳脊髄液、DNAなどを収集し、研究に使用させていただくことがあります。趣旨をご理解の上、ご協力をお願いいたします。詳細については主治医にお尋ねください。)

また、PMD センターでは生前同意に基づくブレインバンク(<http://www.brain-bank.org/>)の推進にも力をいれております。

PMD センターのミッション

1. パーキンソン病・運動障害疾患の患者さんに国立精神・神経医療研究センター病院及び研究所の総力を挙げて、その疾病だけでなく、その疾病をもつ一人の人間である患者さん一人ひとりに適切な最高の医療を提供する。
2. パーキンソン病・運動障害疾患の新しい治療法、診断法を開発する。
3. 患者さん、ご家族、医療関係者、国民全体にパーキンソン病・運動障害疾患に関して正しい知識をもていただくよう、また研究開発にご協力いただけるよう、公開講座、出版物、ITなどを通じて情報を発信する。

概要

PMD センターの診療部は疾患及び病態により以下の5つのグループがあります。それぞれのコアメンバーは以下の通りです。それぞれのグループはたがいに密接に関連、協力していますが、とくに嚥下障害グループはすべての疾患グループにかかわっています。

パーキンソン病・パーキンソン症候群グループ

(神経内科)村田美穂、岡本智子、(精神科)野田隆政、(検査科)斎藤祐子、(リハビリテーション科)小林庸子、(脳外科)開道貴信、(看護部)梅津珠子、小澤慎太郎、飯島佐季子、市川貴美子

パーキンソン病、進行性核上性まひ、大脳皮質基底核変性症、多系統萎縮症(特に線条体黒質変性症)などが対象です。運動症状のみならず、抑うつ、不安、睡眠障害や、腰曲がりなどの姿勢障害などにも対応しています。

初期には、正確な診断、適切な薬の種類と量の選択、リハビリテーション、疾患の正しい知識を得ていただくことが重要です。短期入院により、適切な薬の量を決定するために、必要に応じて L-dopa の血中濃度と症状の変化を評価する L-dopa test や、ご自宅でしていただくリハビリテーションの指導、疾患を正しく理解していただくための教育などを行っています。

その後も、疾患の状態に合わせ、経過の評価とそれに合わせてその時必要な医療の選択、リハビリテーション指導などのために、外来診療とともに、定期的な短期評価入院をお勧めしています。特にパーキンソン病でウェアリングオフ現象や不随意運動が出現している方には L-dopa test にて、薬の効果と症状との関連を評価し、薬剤調整を適切に進めることができます。

パーキンソン病や不随意運動症では必要に応じて、脳外科的治療(脳深部刺激術など)も行い、術後の刺激調節や薬剤調整を脳外科と神経内科が共同で行っています。

レビー小体型認知症グループ

(神経内科)塚本 忠、(精神科)野田隆政、(検査科)斎藤祐子

パーキンソン症状と共に認知症状、幻覚、妄想などの精神症状が出現しやすいために、神経内科と精神科の協力が不可欠です。患者さん及びご家族の QOL の向上をめざし、適切な治療を選択しています。

小脳失調・ハンチントン病グループ

(神経内科)小川雅文、村田美穂、(遺伝カウンセリング室)後藤雄一、佐藤有希子、(リハビリテーション科)小林庸子

多系統萎縮症などの孤発性の小脳失調症とともに、ジョセフ病など家族性の脊髄小脳変性症、ハンチントン病などが対象です。小脳症状、自律神経症状、その他いろいろな症状の組み合わせがあるので、まず正確に診断し、またその時々症状を評価して、経過に合わせて適切な薬剤の選択やリハビリテーション等とともに、社会資源の活用のご紹介も含め、一人ひとりの状態に合わせた医療を提供いたします。

ジョセフ病、歯状核赤核淡蒼球ルイ体萎縮症(DRPLA)、ハンチントン病などの遺伝性の疾患では、遺伝相談が大変重要です。診療科と遺伝カウンセリング室が一体となって対応しています。

ジストニアグループ

(神経内科)坂本 崇、(リハビリテーション科)小林庸子

痙性斜頸、眼瞼スパズムなどへのボツリヌス治療の他、パーキンソン病グループと共同して、パーキンソン病関連疾患の姿勢異常(腰曲がり、頸下がりなど)に対する治療を行っています。

嚥下障害グループ

(神経内科)山本敏之、(リハビリテーション科)小林庸子

パーキンソン病を始めとする運動障害疾患では、嚥下障害は大変重要です。このグループでは NST(栄養サポートチーム)と協力して、嚥下障害の評価とともに、嚥下指導、食形態の選択、さらに必要なら胃ろうなども含め、ご本人、ご家族のご希望を伺いながら、最も安全かつ適切に栄養が摂取できるように工夫しています。

2.臨床研究

現在、当センターでは以下のような臨床研究を進めています。

1. パーキンソン病の薬物動態に関する研究
2. パーキンソン病の不安、抑うつの実態調査のその治療についての研究
3. パーキンソン病、レビー小体型認知症の幻覚等精神症状の実態とその治療についての研究
4. パーキンソン病、多系統萎縮症、進行性核上性麻痺の早期診断、経過評価のためのバイオマーカー検索についての研究
5. パーキンソン病のオーダーメイド医療確立のための研究
6. 新規抗パーキンソン病薬ゾニサミドの効果の個体差に関する研究
7. パーキンソン病の自然歴に関する研究
8. パーキンソン病・不随意運動における脳深部刺激療法の刺激条件最適化に関する研究
9. ボツリヌス神経毒素製剤の改良・開発研究

3.基礎研究

現在、当センターでは以下のような基礎研究を進めています。それぞれ疾患ごとに、診療グループと密接な関係をとりながら研究を進めています。

1. ハンチントン病の治療法開発
2. [パーキンソン病発症における UCH-L1 の病態生理学の解明](#)
3. [たんぱく質の凝集抑制による脊髄小脳変性症、ハンチントン病、パーキンソン病の治療法開発](#)

4.教育、研修

1. パーキンソン病・運動障害疾患専門コース(対象:医師)
2. 遺伝性脊髄小脳変性症等遺伝性神経疾患を中心とした臨床遺伝専門医養成コース(対象:医師)
3. コメディカルのためのパーキンソン病・運動障害疾患講座(計画中)(対象:コメディカルスタッフ)
4. 在宅療養のためのリハビリテーション講座(対象:リハビリスタッフ)(計画中)
5. パーキンソン病・運動障害疾患の病気と治療(対象:患者、家族等)(計画中)

やさしいパーキンソン病の自己管理 医薬ジャーナル社 1800 円

当センターパーキンソン病チームによる、患者さんやご家族のための解説書です。

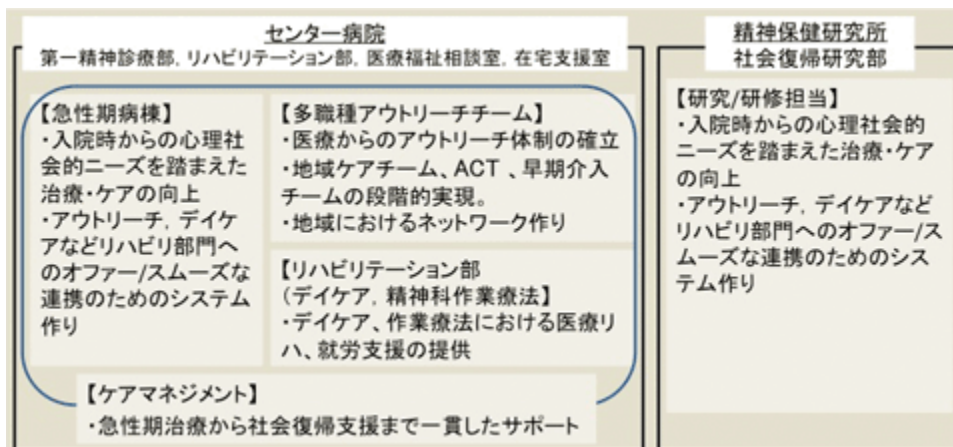


はじめに

統合失調症、双極性障害、重症うつ病などに罹り、重い障害を抱えていても、人はさまざまな支援や治療を受けるなかで、地域生活を維持する力を獲得し、自分の希望を大切にしながら、その人の長所や能力を伸ばしていく人生を手に入れることができます。

このたび(独)国立精神・神経医療研究センターの中に設置された地域精神科モデル医療研究センターでは、そのような人々の応援に役に立つ「地域生活中心の精神科医療」を展開し、小平市を中心とした圏域で「地域生活中心の精神保健医療福祉モデル」の実践に努め、その成果を全国に発信します。

地域精神科モデル医療センターの組織



地域精神科モデル医療センターは(独)国立精神・神経医療研究センター病院の第一精神診療部、リハビリテーション部、医療福祉相談室、在宅支援室の各部門と精神保健研究所社会復帰研究部が連携して活動を実施します。各部門の役割は上記の通りです。

活動紹介

地域精神科モデル医療センターの主な活動はセンター病院のリハビリテーション部(以下リハ部)で実施されています。具体的には下記のような活動をおこなっています。

- デイケア・ショートケア**
 精神科に通院中の方々が、仲間と共に病気について学んだり、運動や創作活動などのさまざまなプログラムを通じて「こころ」と「からだ」のリハビリテーションを行う場です。
- 訪問支援活動(アウトリーチ活動)**
 デイケアや地域活動支援センターなど通所型のサービスを利用することが難しい方を対象に、その方の自宅など地域での生活の場や活動の場にセンター病院のスタッフで構成される多職種チームが出かけて、病気や薬に関すること、生活に関することなどの支援を行います。

デイケア・ショートケアについて

どんな人が通っていますか？

- 病院から退院した後、地域での仲間や居場所を探している方
- 病気や薬、利用できる社会制度についてもっと詳しく知りたい方
- 就労を希望されている方

どんな支援が受けられますか？

- デイケア・ショートケアに通所される方ひとりひとりに、専門家がチームをつくり、このチームが地域生活や社会復帰のための支援を行います。このチームをMDT(Multidisciplinary team)と呼びます。MDTには、医師の他に看護師、精神保健福祉士、作業療法士、臨床心理士などさまざまな職種のスタッフなども参加します。
- チームの窓口となる専門家を「ケアマネージャー」と呼びます。病気のこと、生活に関すること、心配なことはすべて「ケアマネージャー」に相談すれば大丈夫です。みなさんから相談をうけた「ケアマネージャー」がチームのスタッフと相談して必要な支援をアレンジします。
- 希望があれば、仕事さがしも一緒に行きます。必要な場合には、スタッフも一緒にハローワークや企業にも一緒について、仕事探しや仕事を覚えることのお手伝いも行います。

訪問支援活動(アウトリーチ活動)について

どんな人が利用していますか？

- 小平市周辺にお住まいの方(概ねセンター病院から車で30分程度の範囲内)
- 統合失調症、大うつ病、双極性障害等の精神障害をお持ちで通所型サービス(デイケア、地域活動支援センターなど)を利用することが難しい方

どんな支援が受けられますか？

病気や薬など医療に関することから、一人暮らしでの困りごとなどの生活に関すること、働きたいといった利用者の方の将来の希望に関すること、などさまざまな事柄について支援を行います。支援の過程で必要があれば、センター病院以外の機関とも連携して、利用者の方をサポートします。

訪問支援活動(アウトリーチ活動)はどんな風に行うの？

週1回～月1回程度の間隔で、センター病院の看護師、精神保健福祉士、作業療法士等が利用者の方のご自宅など生活の場や活動の場に伺い、相談や支援を行います。ご家族の相談をお受けすることも可能です。

リハビリテーション部(デイケア・訪問支援活動)の利用にあたって

本活動は研究活動の一環として実施されるため、参加にはいくつかの約束事があります。参加にあたっては同意文書への署名をお願いいたします。(参加にあたって危険や不利益はないと思いますが、何か心配があればスタッフにおたずねください)

- 本活動にかかる費用は診療報酬と研究費によってまかなわれます。皆さんが現在支払っている診療報酬以外に費用の負担はございません。

リハビリテーション部(デイケア・訪問支援活動)を利用したい方は・・・

- 今後開設される予定の「精神科リハビリテーション専門外来」を受診して頂くことになります。同外来は現在開設準備中です。詳細が決まりましたら、当ホームページにてお知らせいたします。

Remudyの概要について

Remudy

Registry of Muscular Dystrophy

円滑な治験・臨床試験の実施のために

- 1 効果的な治験の計画を作成できるように
- 2 短期間で患者組み入れができるように

信頼できる臨床情報と遺伝情報を登録する

いやし = Remedy に似た響き（川井充先生）

神経・筋疾患患者登録

サイトのご利用について お問い合わせ リンク集 サイトマップ 文字サイズ 小 中 大 印刷

Remudy

 Registry of Muscular Dystrophy

Remudyのご紹介 患者登録サイトのご案内 お知らせ・最新医療情報

難治性神経・筋疾患の治療研究は臨床試験の段階に入りました。
製薬関連企業・研究者と患者さまの間の情報の橋渡しをいたします。

メールマガジンのご登録

Remudyより、この登録サイトに関連した最新の情報をお届けいたします。

メルマガ登録

Remudyのご紹介

患者登録サイトRemudyは、これまで治療法が少ないとされた筋ジストロフィーを含む神経筋疾患の患者さまのために、新しい治療法を開発するための患者登録サイトです。

お知らせ・最新医療情報

登録に関する最新情報、筋ジストロフィーに関係した治療などの最新医療情報をお届けします。

2011年09月16日
最新版Remudy通信をお届けします

2011年09月14日
デュシェンヌ型筋ジストロフィー 最新治療情報

2011年08月22日
9月23日（金）に、筋ジストロフィー市民公開講座@福岡が開催されます

2011年08月20日
デュシェンヌ型筋ジストロフィーのお子さんを持つ家族のためのガイド・日本語版

2011年08月19日
CareCure-MD

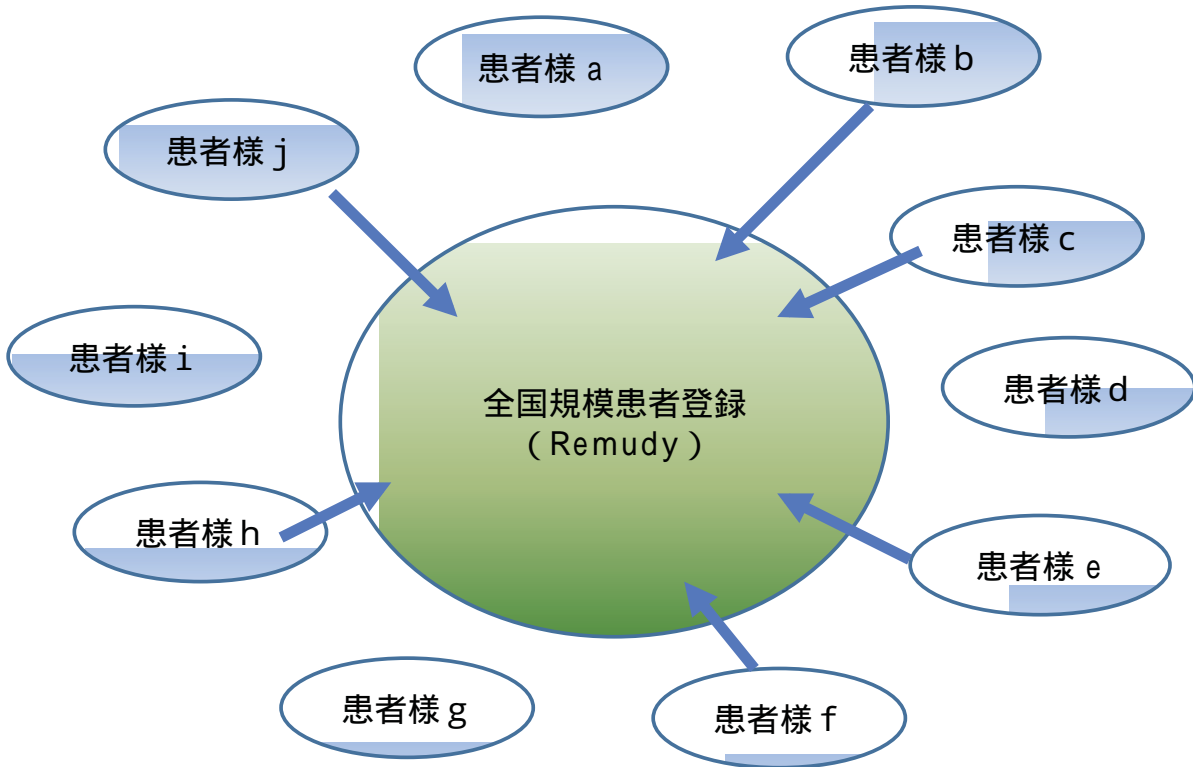
ジストロフィンバチー患者さま登録サイト

ジストロフィンバチーとは、ジストロフィン遺伝子の異常による筋ジストロフィーです。こちらのサイトは、ジストロフィンバチーであるデュシェンヌ型とベッカー型筋ジストロフィーを対象とした患者登録サイトです。

ジストロフィンバチー登録サイトへ

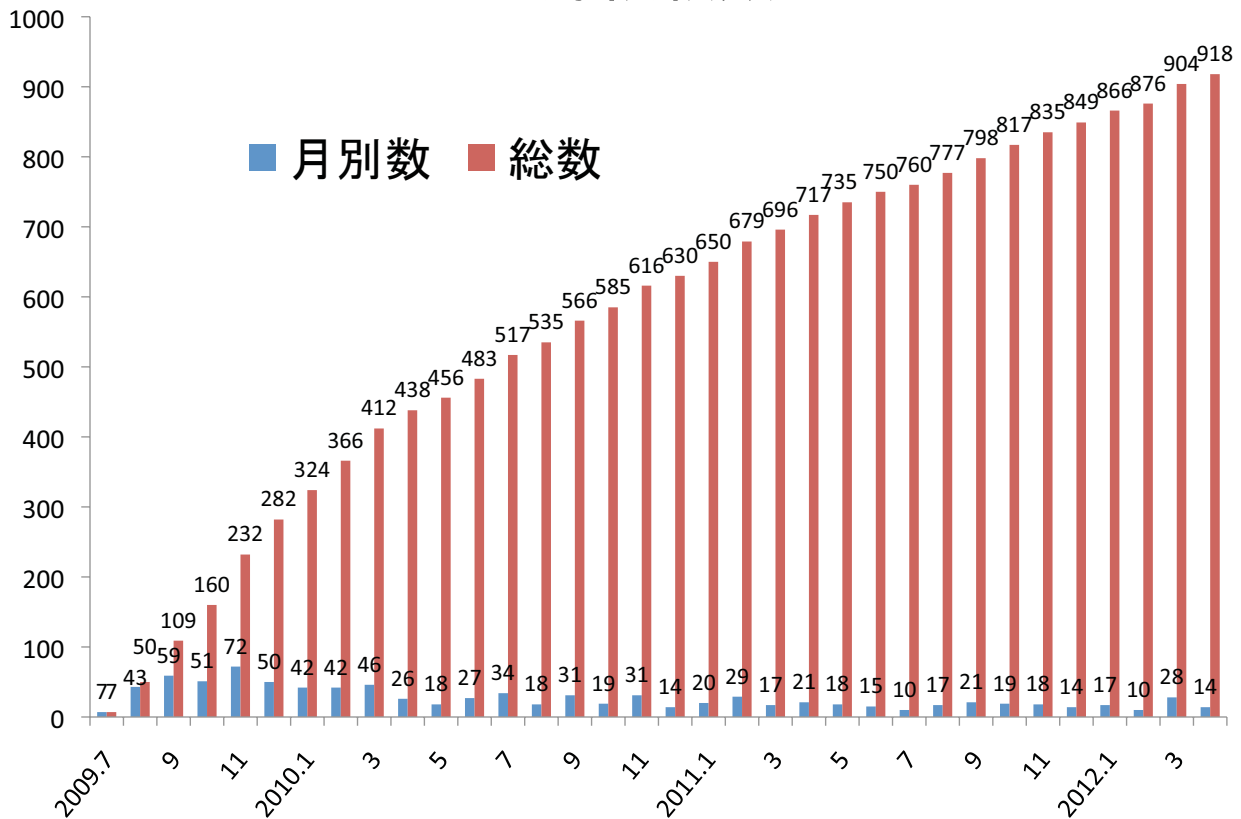
ジストロフィンバチーに関するメルマガのご登録

登録者自身による登録

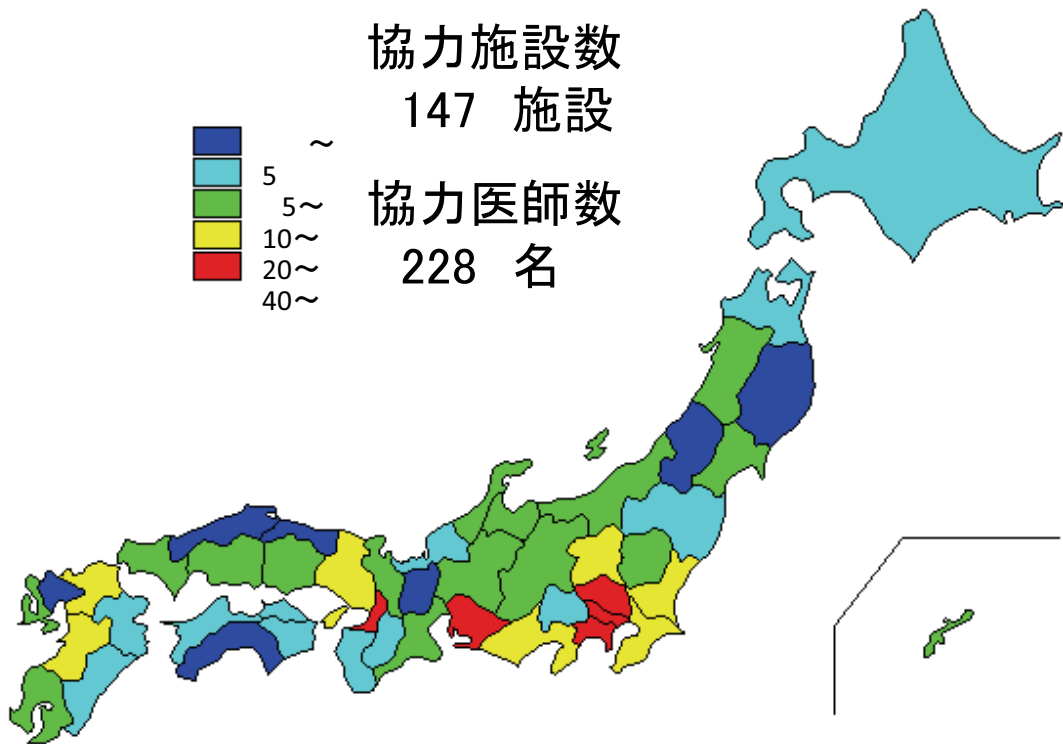


登録の手続きは患者さまの自由意思にて行っていただきます

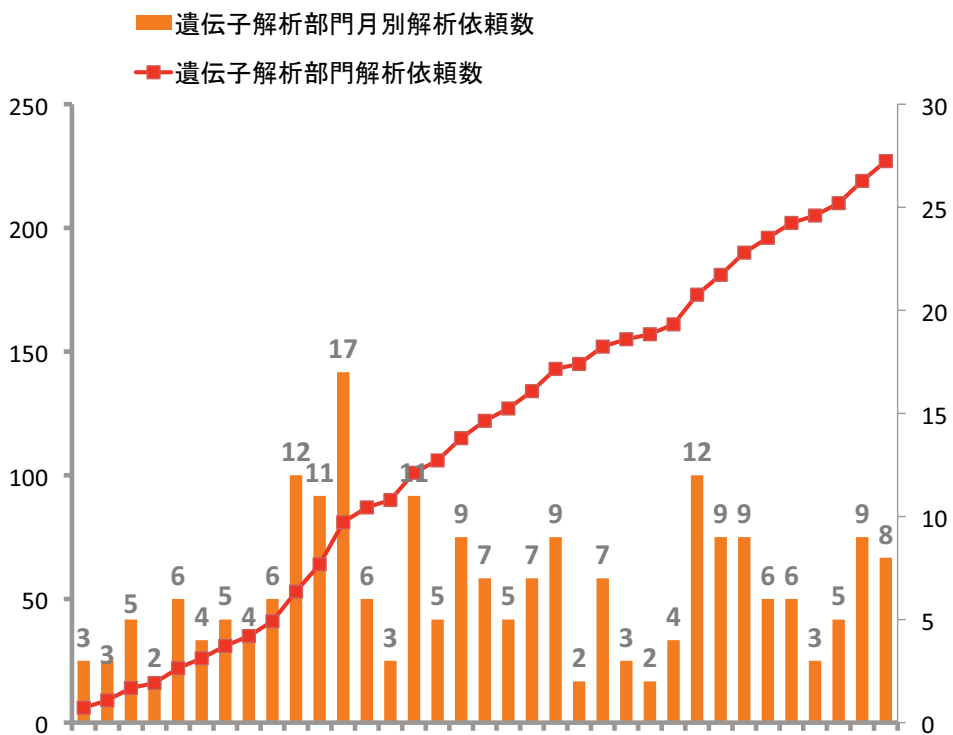
登録依頼数



都道府県別の登録依頼者



依頼総数 計227件(+67)



Candidates for exon skipping therapy

exon skip	number	percentage
43	18	2.8%
44	30	4.7%
45	59	9.1%
46	20	3.1%
47	1	0.2%
48	4	0.6%
49	0	0.0%
50	15	2.3%
51	69	10.7%
52	19	2.9%
53	57	8.8%
54	1	0.2%
55	7	1.1%

Out of 645 DMD patients confirmed by clinical and genetic curators in REMUDY database, at 2012.6.8

MANDATORY ITEMS	MOLECULAR DATA	DMD registry Mutation name in DMD gene following HGVS rules (based on cDNA Ref Seq) <i>Note: all cases tested (Yes / No / Unknown)</i>
		必須項目
		Deletion/Duplication: boundaries known (Yes / No / Unknown)
		Point mutation: all exons sequenced (Yes / No / Unknown)
		Targeted mutation testing in the patient but testing of all exons in a relative male patient (Yes / No / Unknown)
DIAGNOSIS		Diagnosis (Duchenne Muscular Dystrophy (DMD) / Becker Muscular Dystrophy (BMD) / Intermediate Muscular Dystrophy (IMD) / Female carrier / Unknown)
MOTOR FUNCTION		Currently able to walk (Yes / No)
		Wheelchair use (if over 3 years of age) (Yes (permanent) / Yes (intermittent) / Never / Unknown; if Yes, specify age of beginning)
STERIODS		Current steroid therapy (Yes, currently / No, but previously / Never / Unknown)
SCOLIOSIS SURGERY		Scoliosis Surgery (Yes / No / Unknown)
FEEDING FUNCTION		
HEART		Current cardiac medication (Yes / No / Unknown; if Yes, please list medication)
CLINICAL TRIALS		Currently included in a clinical trial (Yes, currently / No, but previously / Never / Unknown; if Yes, currently please specify the name of the drug)
TRANSFER ITEMS		Age Last follow-up Date (day/month/year) or Age (in years) Regional localising information
HEART, ENFORCED ITEMS	MOTOR FUNCTION	HEART
		Yes / No / Unknown; if Yes, specify
RESPIRATORY FUNCTION		Non invasive ventilation (Yes (all day) / Yes (part-time) / No / Unknown) Invasive ventilation (Yes (all day) / Yes (part-time) / No / Unknown) Last P/V/C (Yes, specify date or (age) of examination)
MUSCLE BIOPSY		Previous muscle biopsy (Yes / No / Unknown)
OTHER REGISTRIES		Signed up for other registries (Yes / No / Unknown; if Yes, please specify)
FAMILY HISTORY		Other affected family members (Yes / No / Unknown; if Yes, please specify)
SMA classification		
MOLECULAR DATA		

2012年04月改訂

新律

dystrophinopathy

西暦 () 年 () 月 () 日

I D (病歴、カルテ番号)

病歴名 ()

カルテ番号 ()

患者氏名

ふりがな ()

漢字名 ()

生年月日

西暦 () 年 () 月 () 日 () 性別 ()

自宅情報

郵便番号 () - () - ()

住所 ()

電話番号 () - () - ()

年齢 () 歳

診断名

DMD (デュシェンヌ型: 18歳未満で歩行不能または予想される)

BMD (ベッカー型: 11歳以降で歩行不能または予想される)

IMD (中間型: 18-16歳で歩行不能または予想される)

診断の根拠 (複数選択可能)

遺伝子診断

筋生検

家系図から推定

その他 ()

家族歴

あり ()

なし ()

筋生検

受けたことがある

受けていない

受けたことなし

筋生検の結果

陽性 (DMD) 陽性 (BMD) 陽性 (IMD) 未検出 その他 ()

筋生検の時期

支え無しで歩行が可能

歩行機能獲得前

歩行不能、支え無しで座位がとれる

支え無しで座位がとれない

歩行不能となった年齢は、() 歳 () ヶ月

呼吸器の使用

未使用

一日のうち部分的に使用

一日中使用する

呼吸器の使用開始年齢は、() 歳

スteroid投与

未使用

過去に使用した

現在使用中

心臓病

低下あり 左室駆出率: EF () %

低下なし 心超音波検査未施行

心超音波検査未施行

心臓病の既往歴

はい いいえ

(現在内服している薬剤の種類)

βブロッカー ACE阻害剤 利尿剤

A-R-B その他 ()

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 ()

医師署名日時

()

西暦 () 年 () 月 () 日

呼吸機能

機能低下なし

機能低下あり → FVC () ml, % FVC () %

呼吸機能検査未施行

測定日: 西暦 () 年 () 月

呼吸機能検査未施行

ココから記入ください

人工呼吸器を使用している

はい → 鼻マスク 気管切開

いいえ

一日中使用 一日のうち部分的に使用

ココから記入ください

呼吸器の手帳

受けた

受けていない

受けていない

最近の血清CK (クレアチンキナーゼ) 値

() IU/L

測定日: 西暦 () 年 () 月

本患

治療の方法 (複数選択可能)

M L P A 法

Multiplex PCR法

サザンブロット法

R T - P C R 法

直接シーケンス法

その他 ()

遺伝子診断実施施設名 ()

委託検査会社名 ()

遺伝子診断の方法 (複数選択可能)

欠失

重複

その残塩基

以下の残塩基番号にチェックを入れてください

1 2 3 4 5 6 7 8 9 10

11 12 13 14 15 16 17 18 19 20

21 22 23 24 25 26 27 28 29 30

31 32 33 34 35 36 37 38 39 40

41 42 43 44 45 46 47 48 49 50

51 52 53 54 55 56 57 58 59 60

61 62 63 64 65 66 67 68 69 70

71 72 73 74 75 76 77 78

点変異など微小変異

内容: ()

遺伝子診断を行ったが変異は確定できなかった

年齢が15歳以上の場合、患者本人に同意能力がありますか?

ある

ない

未成年未満(16歳以下)である

あなた(患者)に該当する治療の情報は、

詳しい情報を提供して欲しい

情報は必要ない

受け付けていない

あなた(患者)は現在、治療に参加していますか?

はい

いいえ

あなた(患者)はこれまでに他のデータベースに登録を、

登録をしたことがある

登録をしたことがない

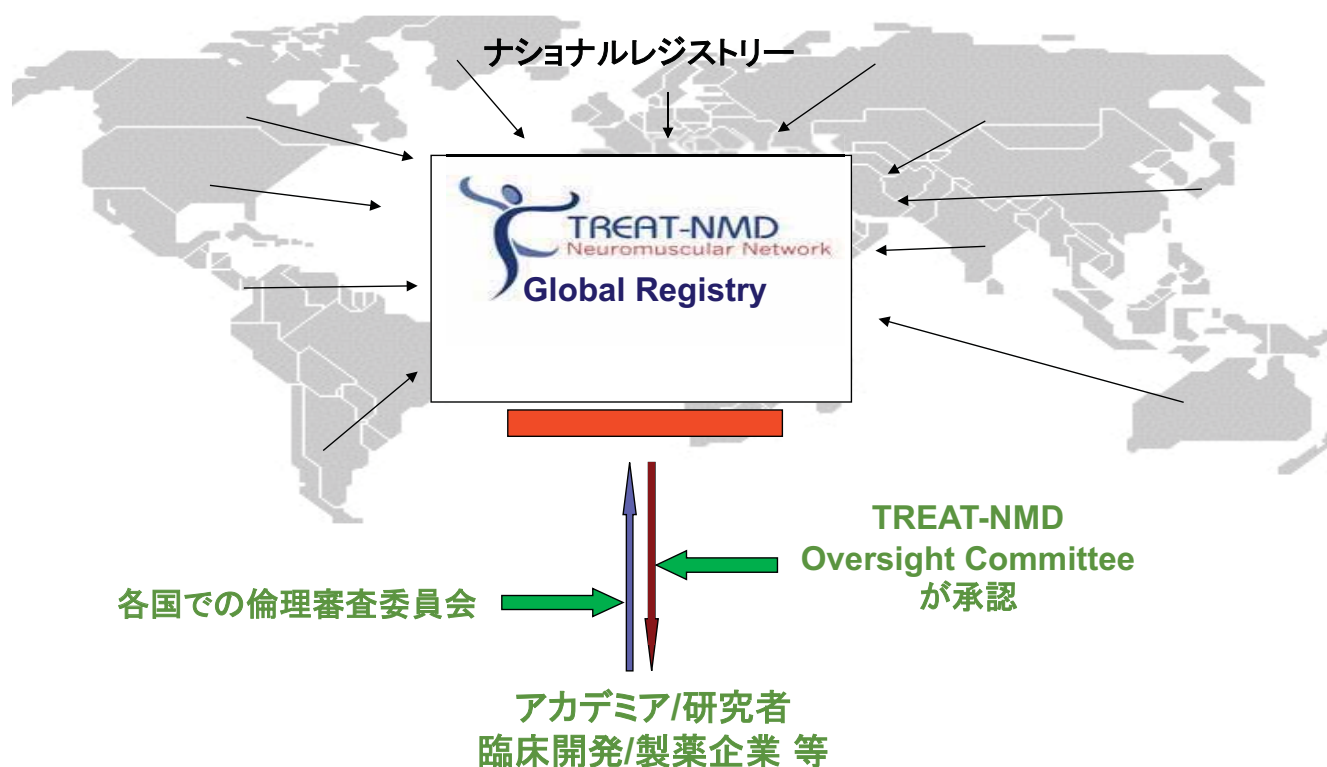
登録をしたことがない

DMD registries at the end of 2010

10000以上の患者 30の国々
他施設共同臨床試験のための世界規模のデータ



企業・アカデミアからの グローバルレジストリーへのアクセス



关爱DBMD患者，关注罕见病

神经肌肉病是世界卫生组织定义的当前五大人类无法治愈绝症之一。DMD是一种非常普遍的、致命性的遗传性神经肌肉疾病，大约3500名新生男孩中有一个DMD患者，目前中国大约有10万左右患者，正在遭受DMD疾病的煎熬。

疾病简介

DMD (Duchenne Muscular Dystrophy), 国内称为进行性肌营养不良症、杜氏肌营养不良症或假肥大型肌肉营养不良症。BMD (Becker Muscular Dystrophy) 是与DMD致病的基因相同，但症状缓和的肌肉营养不良症，国内称为贝克型肌营养不良。DMD和BMD也统称为DBMD。

DMD患者一般在3-5岁出现行走不稳，登楼梯困难等症，12岁左右丧失行走能力，寿命通常18-30岁。BMD患者出现症状时间较晚，症状较轻，DBMD目前没有治愈的办法。

协会简介

DMD关爱协会(病残之家关爱中心)是由DMD/BMD患者和患者家属组成的非盈利慈善组织。

2011年4月，国际神经肌肉病医疗促进机构Treat-amyd资助第一届中国假肥大型肌营养不良症转化医疗研讨会在广州召开，国际组织代表、国外医生、康复师、国内的医生代表和部分患者代表共同参加了本次会议。受到此次会议启发，2011年7月，北京的部分患者家长，联合全国DMD/BMD患者和患者家庭，在北京成立该协会。



目前协会主要工作包括:

疾病宣传

根据部分统计资料，国内目前DMD患者接受基本规范性治疗的患者不超过50%。DMD关爱协会将不定期举办大规模的患者现场教育活动，普及患者和康复治疗，在互联网进行疾病和治疗宣传和心理咨询活动，普及正确的治疗方案和流程，倡导乐观的患者家庭生活，提高患者和家庭的生活质量。

医疗促进

国内缺乏对DMD疾病连续、综合的专业治疗，矫形器、支具、呼吸机、吸痰器等家庭护理设备使用率极低，患者的生命和生活质量与发达国家差距很大。DMD关爱协会将促进国内外医疗结构的合作，推动国外先进医疗和康复手段在国内的推广，为国内开展DMD临床试验医疗积极准备。

家庭救助

患者长期渐进性的行动能力退化给患者家庭带来严重的问题，部分家庭因此破裂，很多家庭愈变贫困。DMD关爱协会积极组织和参与各类患者家庭关怀救助项目，为身处困境的DMD家庭提供医疗救助、生活补助、心理关怀等救助。

教育帮助

由于行动能力等身体条件，国内DMD患者教育水平普遍低于发达国家。大部分甚至无法完成初中学业，DMD关爱协会希望联合社会力量，创建为DMD患者远程教育服务模式，维护儿童受教育的权利，帮助孩子们实现学习的梦想。

就业指导

由于身体等因素，BMD患者成年就业率很低，大多靠父母和家庭提供生活费用。DMD关爱协会筹划通过互联网为BMD患者网上就业提供指导和咨询，为患者创造财富提供机会，促进患者融入社会。

近期开展的活动

- 2011年7月16日，DMD关爱协会北京成立，同日，协会和北京协和医院共同举办的国内第一次针对DMD患者和家庭的患者教育大会，超过100个患者家庭，200多人参加本次活动。
组织医学知识的普及。协会从2011年7月开始组织编制了DMD疾病资料，并已请专业医生进行校对，共印制了超过10000份宣传彩页，在全国大部分的专业神经肌肉病和儿内门诊进行发放。参与组织一些医疗机构的优惠、免费疾病检查(基因检查)的有关活动。
作为中国神经肌肉病患者组织，第一个加入国际最大的神经肌肉病国际治疗促进组织-Treat-NMD。按照国际惯例，患者组织的加入，是国家医疗机构加入该机构的先决条件，目前协会正在促进协和、北大、武警等国内多家医院加入该组织，争取在中国设立临床试验点。为国内开展DMD临床试验创造条件。
作为注册机构，参加日内瓦召开《2011年度国际DMD转换医疗监管和促进工作会议》。目前，正在与多个国家的患者组织积极联系中，开展国际间的DMD医疗互助活动。
作为针对DMD患者的执行机构，参加由瓷娃娃罕见病关爱中心牵头的壹基金资助的海洋天堂罕见病儿童救助计划。
开展网上宣传工作。DMD官方网站建设，建立了长期的翻译转载国际最新医学进展和医疗知识文章的制度，目前网站医院上

数百篇疾病知识介绍科普资讯。每月有相关10篇以上专业信息补充，是国内最权威的DMD专业知识网站。

- 2011年8月，组织在北京部分患者参观天津医科大学牛(天津·牛津)生物试验室，该试验室是外显子跳跃及其他DMD药物研究技术的实验室，处于国内领先水平，在国际上也有一定影响。此次交流活动，增强了患者家庭对科技进步的信心，激励了科研人员持续开展工作。
采用QQ群等方式，服务于全国各地的患者家庭，将各地的近千名病友和家庭紧密团结在协会周围，目前开设三个病友交流群(群号): 16089706, 21143685, 55659543(已满)，一个专门的医疗知识答疑群(47601237)。
加入了瓷娃娃罕见病关爱网络，与国内多个病友组织建立了友好互助、长期稳定的合作关系，积极向他们学习，并将宝贵经验无私分享。

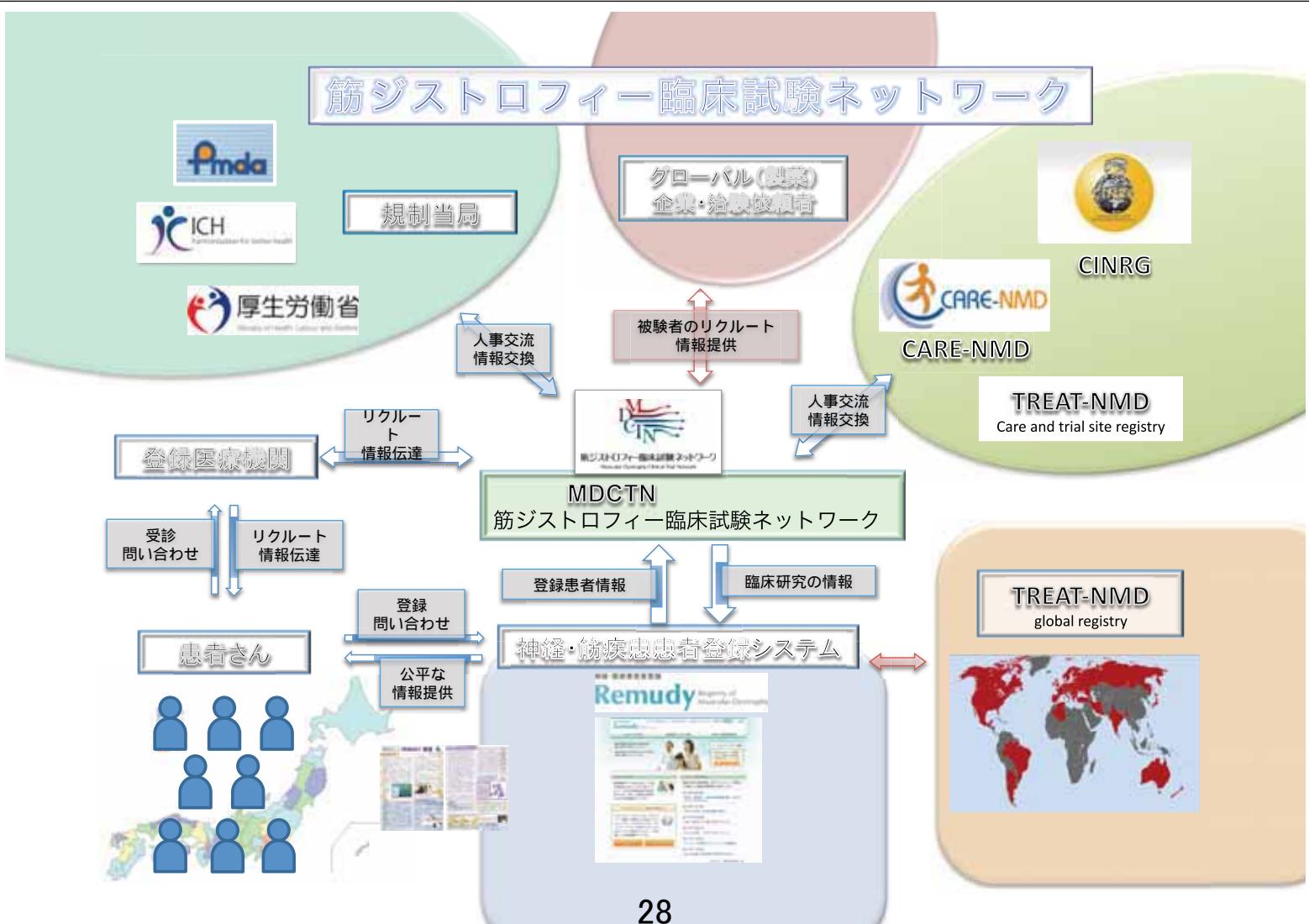
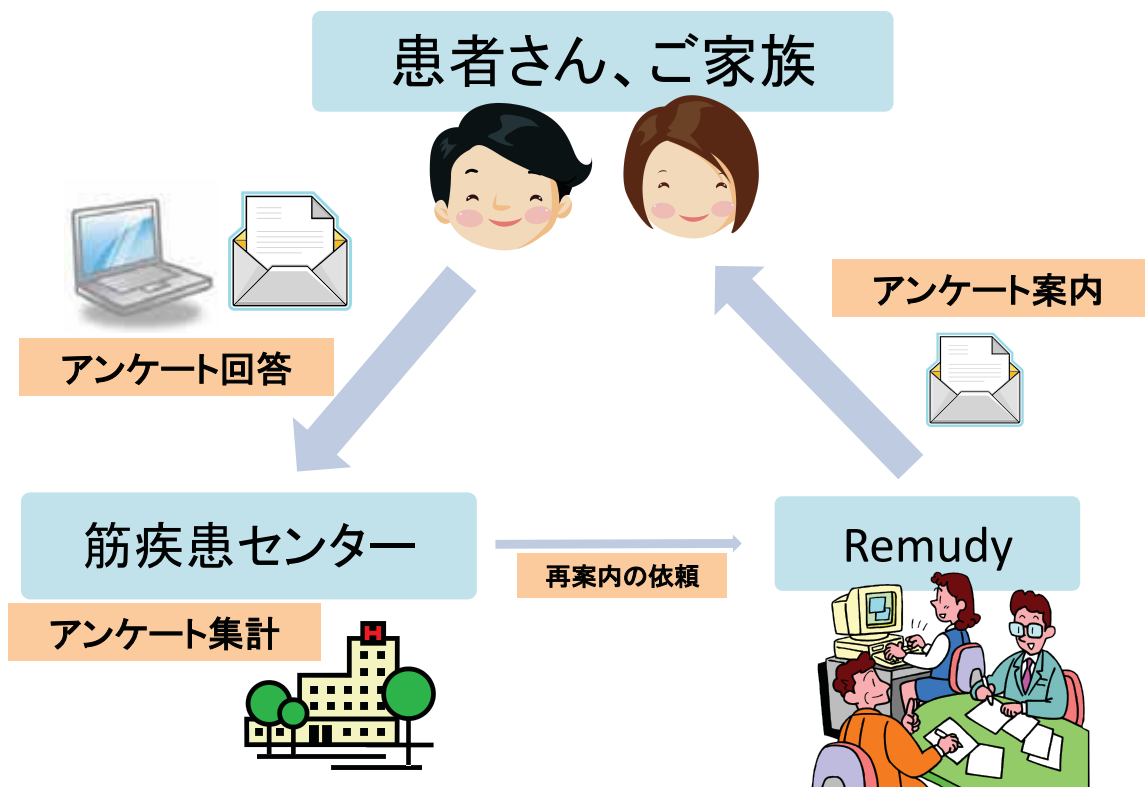


.....更多成绩，愿与您共同携手续写!

Advertisement for Remudy (Registry of Muscular Dystrophy) and REMUDY 通信. It includes a logo, contact information, and text in Chinese and English describing the organization's mission and services for DMD patients.

Advertisement for 'ニューカッスルだより' (Newcastle Newsletter). It features a map of Newcastle, UK, and text in Japanese and English providing information about the newsletter and contact details.

Remudyに登録されている方 (5月末開始)





第一回 筋ジストロフィー臨床試験ネットワーク研修会

[トップページ](#) > 第一回筋ジストロフィー臨床試験ネットワーク研修会

筋ジストロフィーなどの筋疾患の臨床研究、治験を推進する目的で筋ジストロフィー臨床試験ネットワークを設立します。以下の日程でスタートアップを兼ねた研修会を開催いたします。医師、研究者、製薬企業、規制当局、治験コーディネーター、理学療法士、患者さん・ご家族などご興味のある方々のご参加をお待ちしています。研修会の内容につきましては、専門的な内容が主体となりますことをあらかじめご了承ください。

日時

平成24年7月28日(土) 10:00から17:00 ~ 29日(日) 10:00から15:00 ご案内 [[ppt](#)、[pdf](#)]

プログラム

会場

ミッドタウンカンファレンス ROOM9 東京都港区六本木9-7-1 TEL : 03-3475-3112



他の神経筋疾患患者登録データベースへ

- SMA, **Myotonic Dystrophy**: National registries (8 countries) & global registry (under construction)
- Global **FKRP** Patient Registry (launched in March 2011)
- International **Dysferlinopathy** Registry (to be launched in 2011)
- International **CMT** Registry (in collaboration with NIH)
- **FSHD**: core data set developed
- UMD and Leiden genetic databases
- **GNE myopathy**

福山型先天性筋ジストロフィー登録



[ホーム](#)
[サイトマップ](#)
[更新履歴](#)
[個人情報保護方針](#)
[問い合わせ&アクセス](#)

神経・筋疾患医学情報登録・管理機構

—筋ジストロフィー患者のための遺伝子データベース—



- ▶ ホーム
- ▶ 基本構想と目的
- ▶ 設立趣旨
- ▶ 組織
- ▶ 病気について
- ▶ 登録の説明
- ▶ 登録手続きの手順
- ▶ 登録に必要な書類
- ▶ 医療従事者の皆様へ
- ▶ 製薬関連の皆様へ
- ▶ 情報公開
- ▶ よくある質問
- ▶ リンク
- ▶ 協会への入会方法
- ▶ お知らせ

▶ お知らせ

2011.10.6 [\(ニュース\) 福山型筋ジス、治療に道 神戸大、発症の仕組み解明 \(朝日新聞より\) \(PDF\)](#)

2011.2.7 [\(ニュース\) GSKとProsensa社、デュシェンヌ型筋ジストロフィーを対象としたフェーズ3臨床試験開始 \(グラクソ・スミスクライン\)](#)

2009.9.3 [\(ニュース\) イアペノン臨床第3相試験開始 \(武田薬品工業\)](#)

▶ 社団法人日本筋ジストロフィー協会

Copyright (C) Japan Muscular Dystrophy Association, Corp. All Rights Reserved.

00004465

縁取り空胞を伴う遠位型ミオパチー（DMRV）登録

Remudy総合トップ

お問い合わせ [文字サイズ](#) 小 中 大 [印刷](#)

Remudy | 縁取り空胞を伴う遠位型ミオパチー患者さま登録サイト

1 患者の皆さまへ

2 医療従事者の皆さまへ

3 製薬関連企業・研究者の皆さまへ

ホーム

プロジェクトのご案内

ご登録について

縁取り空胞を伴う遠位型ミオパチーとは

お知らせ・最新医療情報

縁取り空胞を伴う遠位型ミオパチー患者さまの患者登録のご案内、最新情報のお知らせです。



登録希望の患者さまへ

登録用紙ダウンロード

- ▶ 登録の流れ
- ▶ 現在の登録状況

メルマガ登録

患者の皆さまへ

患者の皆さまへ、縁取り空胞を伴う遠位型ミオパチー患者登録システムの目的や趣旨などについてのご説明です。



医療従事者の皆さまへ

患者さまの登録にご協力いただく医療従事者の皆さまへ、縁取り空胞を伴う遠位型ミオパチー患者登録システムについてのご説明です。



製薬関連企業・研究者の皆さまへ

治療法・治療薬の開発を計画されている製薬関連企業・研究者の皆さまへ、Remudyの活動のご案内です。



プロジェクトのご案内

縁取り空胞を伴う遠位型ミオパチー患者登録に関して、代表者からのご説明で



お知らせ・最新医療情報

登録に関する最新情報、縁取り空胞を伴う遠位型ミオパチーに関連した治療などの最新医療情報をお届けします。

若手育成カンファレンス

第十回若手育成カンファレンス報告書

2011年4月15日、第十回若手育成カンファレンスとして、若手研究グループ（病院 神経内科）の山本敏之さん、神経研究所 遺伝子疾患治療研究部の鈴木友子さんより発表が行われました。



山本さんからは、英語で作成されたパーキンソン病患者の嚥下障害を評価する問診票（SDQ）の日本語版を作成し、その信頼性について検討した研究成果が発表されました。

パーキンソン病患者の嚥下障害は自覚症状が少なく、また発生予測が難しいといった問題があります。また嚥下造影検査等は被曝や侵襲のリスクがあるため、安全かつ正確なSDQ日本語版を作成する事は大きな意義があります。

山本さんらの作成したSDQ日本語版は十分に信頼性があり、パーキンソン病患者の誤嚥の評価に有用であるとの結論を得ました。発表も背景から目的、考察に至るまで理路整然としており、実際の誤嚥の様子を撮影した動画を用いるなど、判りやすいものでした。

鈴木さんからは筋ジストロフィーに対する細胞移植治療について発表が行われました。

筋ジストロフィーは筋線維を支えるジストロフィンタンパク質の遺伝子の変異が原因で起こります。そこで正常なジストロフィン遺伝子を持った、筋細胞となる事が出来る細胞(幹細胞)を移植し、正常な筋肉と置き換える治療について研究が行われています。

こうした筋ジストロフィーの概要と現在の治療法研究に始まり、さらに将来的な展望として、患者さんの線維芽細胞から多能性幹細胞を作り出し（iPS細胞）、それを治療に使う研究についても発表されました。



新年度最初の若手カンファレンスとなりましたが、両演者共に落ち着いた素晴らしい発表でした。また、本年度より会場をコスモホールに移しましたが、特に混乱なく、ほぼ満席となる盛況ぶりでした。

第十一回 若手育成カンファレンス報告書

2011年5月13日、第十一回若手育成カンファレンスとして、若手研究グループ（病院 リハビリテーション科）の岩田恭幸さん、病院 脳神経外科の開道貴信さんより発表が行われました。

「デュシェンヌ型筋ジストロフィー患者に対する立位訓練時の自覚的疼痛による中止基準の検討」



岩田さんらはデュシェンヌ型筋ジストロフィー患者さんの病気の進行による側彎（脊柱の側方への曲がり、ねじれ）を抑えるために、立位訓練と呼ばれる訓練を実施しています。この立位訓練は病気の進行に従って痛みを伴うため、一定以上の病気の進行が進んだ患者さんでは訓練の持続が困難となります。岩田さんからは立位訓練に際して生じる痛みの強さを評価し、訓練中止基準の検討を目的とした研究について発表がありました。

現在まで17名の患者さんについて評価を実施し、高い感度、特異度で訓練中止となる疼痛強度が導き出されました。また、痛みの強さが足首関節の可動範囲と強い相関性がある事が判り、今後の治療を行う上で重要な知見が得られました。

「脳深部刺激療法に対する精度に関する課題と解決」

開道さんからは脳深部刺激療法の精度向上に向けた取り組みについて発表がありました。脳深部刺激療法はパーキンソン病やトゥレット症候群など不随意運動症患者に対し、脳の深い部分に埋め込んだ電極を用いて電気刺激を与える事で症状の改善を図る治療であり、高い効果と副作用の少なさから有効性が認められつつあります。

この治療法は脳内の適切な部位を正確に刺激する事が重要であり、手術精度を向上させるための手技や測定器具の精度向上など、臨床的な工夫とその成果、そして今後の研究発表に向けた戦略について説明が行われました。



第十二回 若手育成カンファレンス報告書

2011年7月9日、第十二回若手育成カンファレンスとして、若手研究グループ(病院 医療安全管理室)の伊藤淳子さん、精神保健研究所 知的障害研究部の太田英伸さんより発表が行われました。

「精神科病棟で転倒する人ってどんな人？」

～精神疾患患者の転倒転落アセスメントデータと臨床の経験から～



転倒・転落は病院で発生する医療事故において、最も件数が多く、特に精神疾患患者は精神症状の悪化や内服薬の影響によりリスクの上昇が認められます。伊藤さんらは転倒・転落事故を起こすリスクの高い精神疾患患者を把握するために、転倒転落アセスメントシートを開発し、当センターにおいて評価を行いました。

316名の入院患者を対象に調査を行い、「転倒既往がある」「年齢 70 歳以上」「跛行・突進・前傾・小刻み・すり足歩行がある」「看護師が直感的に転倒しやすいと感じる」の 4 項目について、転倒リスクとの関連性が認められました。

「早産児の視覚特性を利用した新型保育器の開発」



早産児では発達の過程で軽～中程度の運動・神経精神発達遅滞、行動学習障害が高頻度で観察され、新生児集中治療室(NICU)での治療は従来の救命医療に加えて、成長・発達障害を予防する人工保育環境の科学的な設計・開発が現在の重要な課題です。

妊娠 28 週以降の早産児は光を認知するようになりますが、NICU は安全のために常に明るい光環境におかれており、このことが児の身体及び精神・神経発達に悪影響を与えている可能性が指摘されています。

そこで太田さんは早産児の発達に必要な明暗環境と医療行為に必要な恒明環境を両立すべく、成人には感知できるが早産児には知覚できない光波長のみを通過する光フィルターを開発し、保育器カバーとして装着することで保育機内に人工昼夜を導入しました。その結果、早産児の睡眠発達及び身体発育に有意な効果を認めました。

第13回 若手育成カンファレンス報告書

2011年10月7日、第13回若手育成カンファレンスとして、若手研究グループ(病院 神経内科)の森まどかさん、TMC バイオリソース管理室の服部功太郎さんより発表が行われました。

「縁取り空胞を伴う遠位型ミオパチー自然歴確率・治験準備の試み」

森まどか (若手研究グループ 病院神経内科)



縁取り空胞を伴う遠位型ミオパチー (DMRV) は四肢の筋力が徐々に低下する遺伝病ですが、患者さんによって発症年齢と重症度に大きな個人差が生じます。しかしこれまで DMRV の自然歴についての研究は存在しませんでした。

森さんは全国の DMRV 患者さんに対して発症年齢などのアンケートを行い、遺伝子の変異部位との関連性を調べ、より重い症状を呈する可能性が高い変異型を見いだしました。また、DMRV 患者の身体機能等についての前向き研究も継続中であり、途中経過についてご説明頂きました。今後の展望として、治療研究促進及び患者への情報提供を目的とした患者登録システムについて

お話頂きました。

「死後脳・CSF を用いた統合失調症バイオマーカーの開発」

服部功太郎 (TMC バイオリソース管理室)



脳脊髄液 (CSF) は脳由来の物質を多く含んでおり、近年、解析技術が進歩したことから、脳神経疾患のバイオリソースとしての有用性が再認識されています。そこで神経研究所・センター病院・TMC が協力し、昨年度より精神神経疾患の CSF 収集とバイオマーカー開発に着手しました。服部さんはバイオリソース管理室長として、検体の収集体制の整備も行っていきます。

服部さんらは統合失調症、健常者などの CSF を 170 検体以上収集し、研究の1つとして CSF 中のアミン伝達物質の解析を発表されました。統合失調症では治療薬によりドーパミンの代謝産物 HVA が上昇すること、その濃度と症状の改善とに相関があることなどを説明されました。また、センター内プロジェクトとして

行われているプロテオーム解析についてもご紹介いただきました。

第 14 回 若手育成カンファレンス報告書

2011 年 11 月 4 日、第 14 回若手育成カンファレンスとして、若手研究グループ(病院 作業療法士)の山野真弓さん、病院 放射線診療部の中田安浩さんより発表が行われました。

「精神科における感覚調整技法の有効性について」

山野真弓 (若手研究グループ 病院 作業療法士)



感覚調整技法とは、患者の感覚刺激の量や質をコントロールすることによって静穏化を図る技法であり、欧米諸国では薬物による鎮静や行動制限の代替治療として活発に行われています。隔離・身体拘束の最小化を目指している当センター医療観察法病棟ではこの技法に注目し、平成 22 年 4 月に本邦初となる感覚調整室を開設し、実際に入院患者に対して利用を行っています。山野さんは感覚調整室を用いた感覚調整技法の有効性を検討するための研究に取り組んでおり、今回の発表では感覚調整技法についての概要、病棟への導入経緯、及び予備的研究の結果についてご報告頂きました。

「神経変成疾患の拡散テンソル解析」

中田安浩 (病院 放射線診療部)



近年、水分子の拡散の大きさ及び方向を画像化する拡散テンソル解析により神経繊維を可視化し、これまでの撮像法では発見できなかった脳白質の異常を捉えることが可能となりました。中田さんの発表ではこの拡散テンソル解析の原理と解析方法についてご解説頂き、実際に症例データを用いてエピソード記憶に関係するとされる後部帯状束の三次元解析画像を作成して頂きました。また、当センターにおけるアルツハイマー病の患者及び健常群の後部帯状束の解析を行ったデータから、拡散テンソル解析が病勢の進行の指標となりうる可能性をご報告頂きました。

第 15 回 若手育成カンファレンス報告書

2011 年 12 月 2 日、第 15 回若手育成カンファレンスとして、若手研究グループ(病院 看護部)の大柄昭子さん、精神保健研究所 薬物依存研究部の富山健一さんより発表が行われました。

「看護の仕事量測定に関する系統的文献レビュー」

大柄昭子 (若手研究グループ 病院 看護部)



患者に対して提供する看護の業務量を適切に調整することは、看護の質を保証するために重要な課題ですが、我が国ではその評価測定のための統一された方法は未だ確立していません。そこで大柄さん達は看護の仕事量を測定評価した調査研究に対してレビューを行い、再現性・信頼性に優れた調査方法を明らかにすることを試みました。

「医中誌 Web」掲載文献に対して看護量を測定評価することに焦点を当てた文献のみに絞り込みを行ったところ、検索文献全 2022 件のうち、38 文献が内容評価の対象となりました。しかし、大半が継続的な研究が行われておらず、また、信頼性や妥当性が示されていない文献が多く認められました。これは「看護量の評価方法は確立していない」との前提を裏付ける結果となり、質疑応答では「是非大柄さんたちのグループで調査方法を確立し、今後の日本の看護業界を牽引してほしい」との意見が出ました。

「違法ドラッグ (脱法ドラッグ) の依存性および細胞毒性の評価法について」

富山健一 (精神保健研究所 薬物依存研究部)



近年、我が国で大麻に似た作用をもたらす合成カンナビノイドが流通し、社会問題となっています。合成カンナビノイドの一部は規制薬物としての指定を受けていますが、合成カンナビノイドには多数の類縁化合物が存在するため、一部を規制しても次々と別の薬剤が流通するという悪循環が続いています。

富山さんからは動物に対する条件付けを行い、類似の薬物効果を示す物質を識別する薬物弁別試験及び、培養細胞を用いた毒性評価についての研究結果をご発表頂きました。また、これらの試験の有用性が認められ、富山さんが示したデータから複数の物質が規制薬物指定を受けたことも併せてご報告頂きました。

第 16 回 若手育成カンファレンス報告書

2012 年 1 月 6 日、第 16 回若手育成カンファレンスとして、若手研究グループの坂元千佳子さん、神経研究所の北條浩彦さんの両名より発表が行われました。

「パーキンソン病に対する運動療法LSVT@BIGの効果」

坂元千佳子（若手研究グループ 病院 リハビリテーション部）



LSVT@BIGは米国で開発されたパーキンソン病（PD）患者に対する運動療法であり、海外ではPD患者の運動症状に対する有効性が確認されています。そこで、坂元さんらは本邦におけるLSVT@BIGの有効性及び安全性について検討を行いました。その結果、15 例中 14 例の被験者に運動機能及び精神機能の改善が認められ、実施された 15 例全てに脱落例が無いことから、本運動療法が継続可能性の高いものであることが示されました。

また、今後LSVT@BIG実施有資格者を育成するための講習会を開催し、本邦での導入を推進していくことが併せて示されました。

「RNAi の医療応用と現状、そして問題点」

北條浩彦（神経研究所 神経薬理研究部）



RNAi（RNA interference：RNA 干渉）は、小さな二本鎖 RNA による遺伝子発現の転写後抑制現象であり、1998 年に発見され、基礎研究分野では遺伝子発現の抑制技術として広く利用されています。しかしながら医療分野での応用については未だに実用化の目処が立っておりません。

北條さんらは次世代の RNAi 技術となりうる対立遺伝子特異的 RNAi ノックダウンの研究開発を行っており、発表では RNAi の仕組みと性質の解説に始まり、本技術の医療分野への応用の可能性と、Drug Delivery System 開発の必要性といった今後の課題についてご紹介頂きました。

第17回 若手育成カンファレンス報告書

2012年2月3日、第17回若手育成カンファレンスとして、病院の野田隆政さん及び若手研究グループの坂本岳之さんの両名より発表が行われました。

「多発性硬化症（MS）で生じる抑うつ症状」

野田 隆政（病院 第一精神診療部）



多発性硬化症（MS）は多彩な臨床形態を有する中枢神経系の慢性疾患であり、その多くで抑うつ症状を合併します。これら抑うつ症状は患者のQOLの低下や治療コンプライアンスの低下と関連するため、その介入は大きな課題です。しかし、大うつ病性障害の診断基準のうち、食欲や睡眠の変化や倦怠感、思考力・集中力の低下など、その多くがMSでもみられる症状であり、診断と治療には十分な注意が必要です。

近年、近赤外光トポグラフィー（NIRS）による脳機能マッピングの所見が、精神疾患における臨床診断と高い相関性をもつことが知られており、発表ではMSにおけるNIRS波形の知見を交え、MSでみられる精神症状についてご報告頂きました。

「ストレスケア病棟におけるセミオープン形態での集団認知行動療法の実施可能性の検討」

坂本岳之（若手研究グループ 病院 看護部）



うつ病の入院治療において、抑うつ症状の改善は必ずしも退院とは結びつきません。坂本さんらは入院治療患者における抑うつ症状と社会適応力の変化について調査したところ、入院うつ病患者の退院と社会適応力の改善との関連を認めたことから、退院には自己認識の改善が重要な因子であると考えました。

そこで自己認識を改善するためには認知行動療法が有効であると考え、病棟における様々な患者さんに対応できるよう、入院のタイミングにかかわらずいつでも参加が可能なセミオープン型の集団認知行動療法について研究計画を立案しました。

発表では実際に集団認知行動療法で使用するアニメを用い、具体的な研究方法についてご説明頂きました。

脳病態統合イメージングセンターについて

IBIC(=Integrative Brain Imaging Center) 脳病態統合イメージングセンター



統合的イメージング研究により、精神疾患、神経疾患、筋疾患、発達障害の病態解明と新しい画像診断法の開発に貢献する。

はじめに

NCNPの特徴

あらゆる年齢層の多種多様な精神・神経・筋疾患・発達障害の患者を有する日本で唯一の専門病院と上記疾患の研究を使命とする2つの研究所からなる



精神・神経・筋疾患に関する臨床研究はNCNPの重要な使命の一つ

病院の主な取り扱い疾患患者数

統合失調症	3034例	アルツハイマー病	1093例
うつ	2528例	多発性硬化症	541例
適応障害	528例	てんかん	5875例
広汎性発達障害	825例	睡眠障害	461例
脊髄性筋萎縮症	209例	原発性筋疾患	806例
パーキンソン病	1831例	脳性麻痺	142例
ジストニー	317例	異常付随運動	96例

はじめに

精神・神経・筋疾患の臨床研究において画像の果たす役割

人間の脳神経系の解剖と機能を非侵襲的に可視化することのできる画像化は欠かすことのできない重要な技術で、MRIは次々と新しい手法が開発され、脳画像研究の最先端を走ってきた。PETは新薬開発や脳内物質の動態・生理研究には欠かせない装置。



精神・神経・筋疾患の臨床研究において画像は中心的な役割を担っている

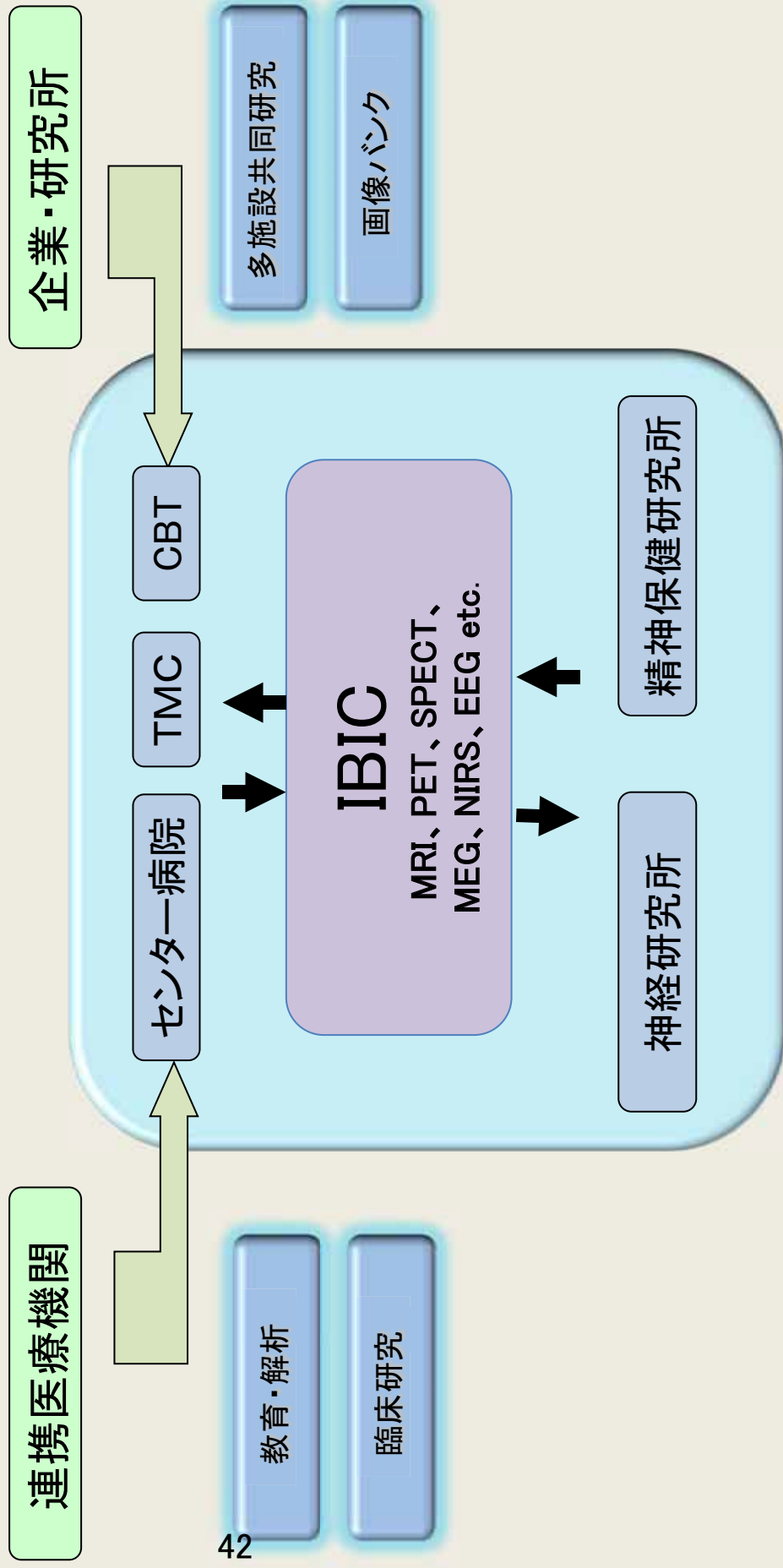
日本における臨床研究実施拠点の欠除・治験の遅れ



精神・神経・筋疾患の臨床研究実施拠点となる必要性がある。

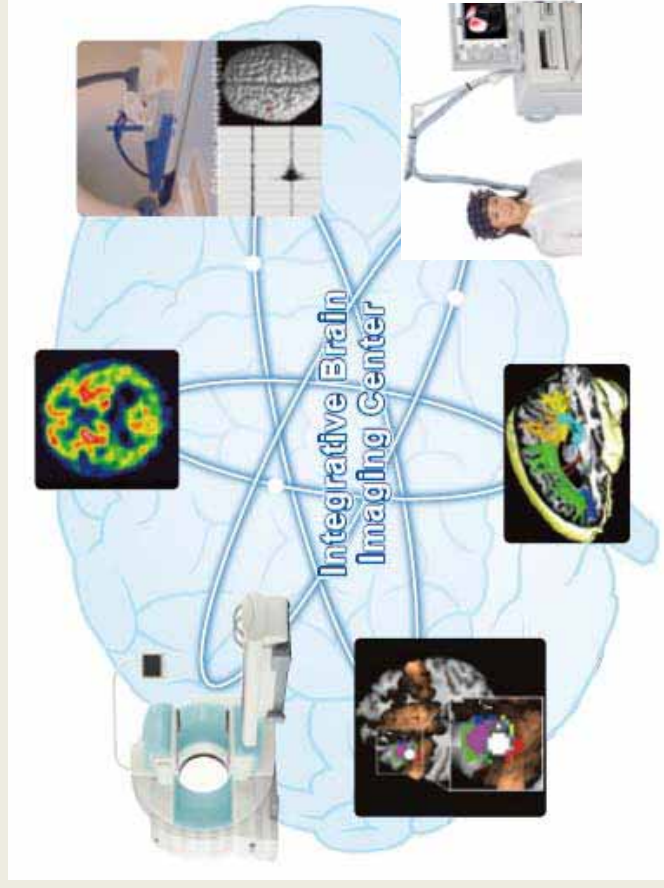
IBICのめざすもの

多様な特性をもった先端的脳イメージングを有機的に組み合わせて活用することにより、統合的な脳病態イメージング研究を強かに推進するとともに、多施設共同臨床研究の拠点として機能



IBICのめざすもの

- ・統合的画像診断研究 → 脳病態生理の解明と新しい診断法の開発
- ・画像と電気生理学的手法も併用した研究 → 機能的治療法の開発
- ・多施設共同研究・臨床治験の実施 → 新しい脳病態解明・治験の促進
- ・画像データ等の集積・管理及び公開 → 臨床画像データベースの構築
- ・国内外の臨床研究者の教育、啓発活動



多施設共同利用



ネットワークにて全国の解剖・機能・分子画像を集積し、相互に情報を共有して、国内外の研究を活性化するシステムを構築

I 画像診断治療研究部



44 MRI

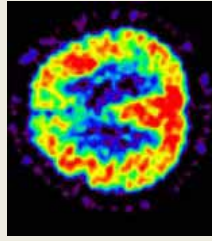
SPECT

MEG

・研究 イメージング法
シークエンス
診断法・技術
機能的治療法

・研究者の育成
画像カンファレンス
トレーニングコース

II 分子イメージング研究部



PET

サイクロトロン

・研究 病態メカニズム
核医学診断法・技術
機器・薬剤

・創薬 マイクロドレーシング

III 画像情報研究部

・研究 解析手法
多施設共同研究
イメージング標準化

・精神・神経疾患、希少疾患
の脳画像の蓄積



多次元的なデータベースを構築

脳バンク・遺伝子バンク等
のバイオリソース

I. 画像診断治療研究部

MRI・核医学的診断法・電気生理的診断法・非侵襲刺激法などを統合的に用いて、脳情報を解読し脳病態生理の解明と新しい診断法を開発すると共に、非侵襲的に外部から脳情報を制御する新しい治療法ならびにリハビリテーションを開発する

統合的画像診断研究室

MRI、SPECT、PET、NIRS等の異なるイメージング手法を統合的に用いることにより、脳病態生理の解明と、診断法を開発

臨床画像診断研究室

臨床画像診断法を用いて精神・神経疾患等に関する臨床試験及び治療を推進するとともに、疾患特異性の高い脳ドックなどを含む新しい予防診断法を開発

機能的治療研究室

非侵襲脳刺激法と理学療法などの脳情報制御技術を組み合わせることにより、精神・神経疾患に対する機能的治療法を開発

臨床神経生理研究室

脳波やMEGなどの電気生理学的手法をもちいることにより、てんかんや睡眠障害を含むさまざまな精神・神経疾患の脳病態生理の解明と診断法を開発

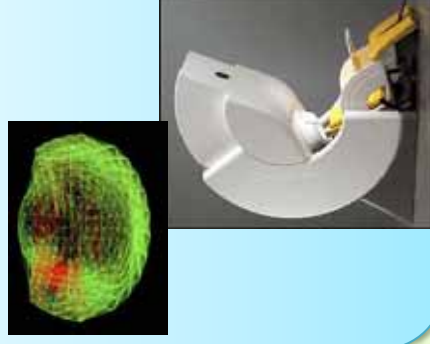
画像診断治療研究部

統合的な脳情報の解読手法
脳病態生理の解明と新しい診断法・介入法

近赤外線脳計測
(NIRS)



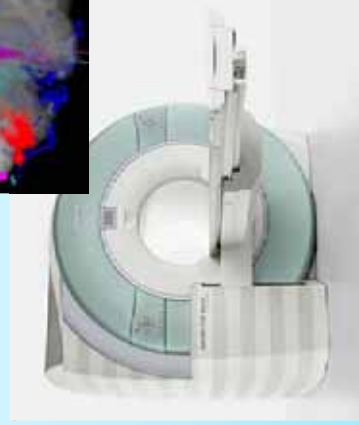
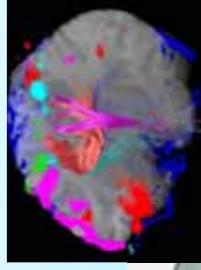
脳磁図(MEG)



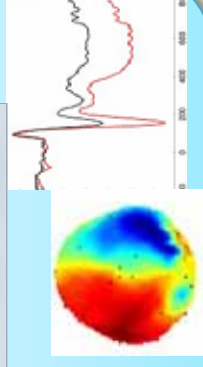
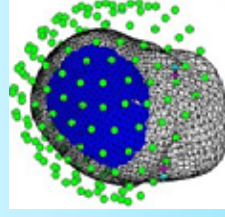
MRI対応
経頭蓋磁気刺激



高磁場MRI (3T/1.5T)



MRI同時測定対応 脳波計



画像診断治療研究部の取り組み(例)

- 機能的MRI (fMRI) 心拍同時計測による脳活動測定システムの開発
 - 自己の心拍をフィードバックしつつ脳活動を測定し、自らの体内環境への気づきに関わる神経基盤を解明し、心身症や不安障害の病態解明に貢献する(慶應大学と共同)。
- リアルタイムfMRIによるNeurofeedbackシステムの構築
 - fMRI撮像による脳活動をフィードバックし、その活動を自己コントロールすることで、情動・認知活動の制御をもたらし、トレーニングプログラムを開発する(MIT、早稲田大学と共同)。
- NIRS・fMRIの同時計測システムの開発
 - 近赤外線脳計測(NIRS)とfMRIの同時計測により、NIRSで得られる信号のより詳細な機能情報を解読する(センター病院精神科と共同)

Ⅱ. 分子イメージング研究部

PETやSPECTなどの分子イメージングの手法を用いて、精神・神経疾患、発達障害などにおけるさまざまな分子マーカーの変化を低侵襲的に可視化することにより、疾患の脳病態生理の統合的理解を深めるとともに、診断に有用な新規放射性分子プローブ合成、画像解析技術の開発を目指す

分子病態画像診断研究室

PET、SPECT等の核医学的手法をもちいて、精神・神経疾患患者における**脳内分子病態**を明らかにするとともに、新しい分子画像診断法を開発

48

モデル動物画像研究室

精神・神経疾患の**モデル動物**（ラット、マウスなど）、**動物用PETを応用**することで、疾患モデル動物の脳内分子病態を画像化し、そのメカニズムを解明するとともに、新しい分子画像診断法を開発

放射性トレーサー研究室

精神・神経疾患等の画像診断に有用な**分子プローブの合成を支援**するとともに、**新規放射性分子プローブ**やその**合成法を開発**する

IBIC分子イメージング研究部

センター病院
放射線部
精神科
神経内科
小児神経科
脳外科など

臨床研究
治療

分子病態画像診断
研究室

解析手法
橋渡し研究

モデル動物画像
研究室

神経研究所

創薬
疾患モデル評価
治療法評価

放射性トレーサー
研究室

新規トレーサー
合成法開発

統合
イメージング

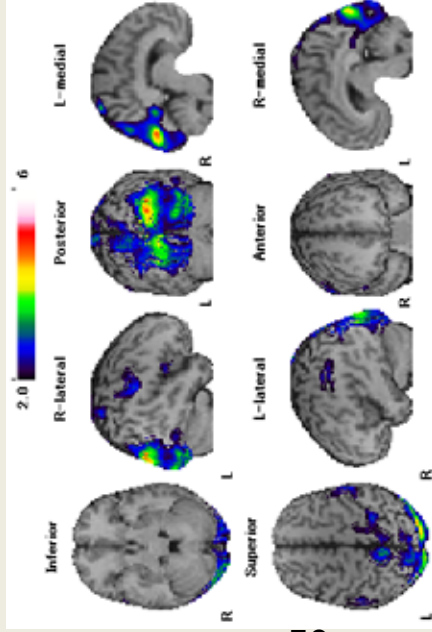
IBIC
統合的画像診断
治療研究部

データベース

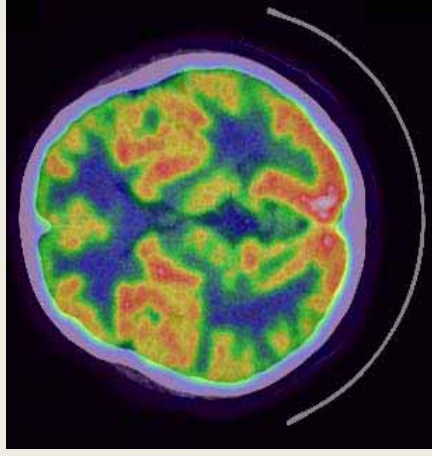
IBIC
画像情報研究部

分子病態画像診断研究室

SPECT-CT



PET-CT



合成
↑
評価

ホットラボ



サイクロトロン(住友重工HM20)

臨床研究

- ・認知症
- ・てんかん
- ・神経変性疾患
- ・うつ、統合失調症
- ・脳腫瘍

脳内分子病態の解明

- ・ドーパミン関連分子プローブ
- ・セロトニン関連分子プローブ
- ・ベンゾジアゼピン関連分子プローブ
- ・アミノ酸関連分子プローブ etc

臨床治験

- ・受容体占有率評価
- ・薬物体内動態評価
- ・分子イメージングに基づく創薬研究 etc

モデル動物画像研究室

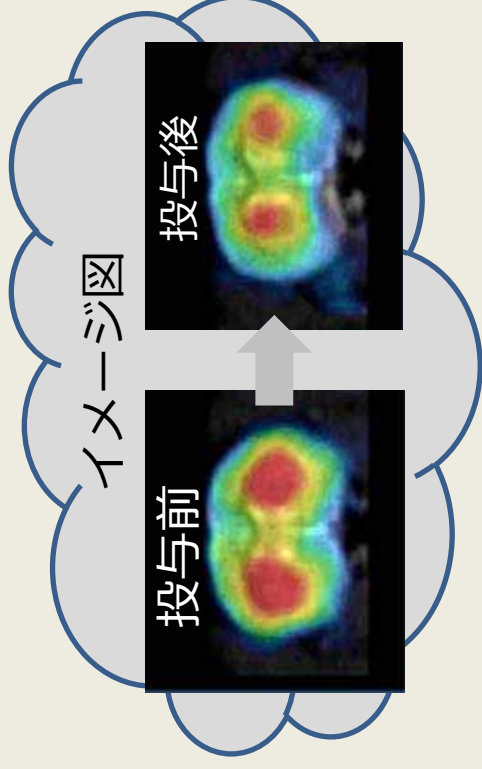
動物用PET研究施設 (平成23年12月稼働開始を目指して立ち上げ中)



サイクロトロン(住友重工HM12)



動物用PET(島津Clairvivo)



構想

分子病態の解明

→創薬

新規トレーサー評価

疾患モデル動物の

分子病態評価

→患者と比較

遺伝子治療など新規

治療法の有用性評価

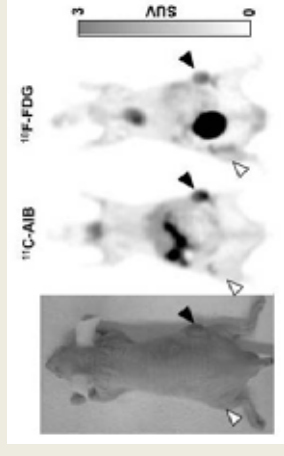
動物画像研究を円滑に進めるための調整 (施設間WGの立ち上げなど)

放射性トレーサー研究室

新しい標識反応・標識合成法を基盤とした イメージング剤の開発 (IBIC発の分子イメージング研究を目指して)

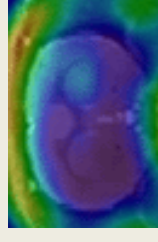
- ・ α -アミノイン酪酸 (AIB) のPET応用研究
腫瘍イメージング剤 (ヒト)
非侵襲的血液脳関門マーカー (動物)
- ・ 新規 ^{11}C 標識骨格構築反応の開発
モノアミン酸化酵素イメーシング剤
脂肪酸および糖代謝イメーシング剤
- ・ β -アミノイン酪酸の抗肥満作用の解明
アミノ酸代謝に関わる新規イメーシング剤の開発

PET image of [^{11}C]AIB and [^{18}F]FDG



▲ Tumor Δ inflammation

Brain PET image of [^{11}C]AIB



↑ saline ↑ LPS ↑ saline ↑ LPS

標識合成技術の改良・開発によるPET研究の支援 (最先端のPET研究センターを目指して)

- ・ 放射性トレーサーの標識合成技術の開発による臨床および動物PET研究の支援



ホットラボ

Ⅲ. 画像情報研究部

- ・脳病態画像情報をネットワークにより統一的に集約するシステムを構築し、わが国における精神・神経疾患等の画像を用いた多施設共同研究などの臨床研究実施拠点となる体制を整備
- ・新しい画像解析法を開発し、かつ収集した画像を管理・公開して、広く国内外の臨床教育や研究にも貢献

多施設共同研究推進室

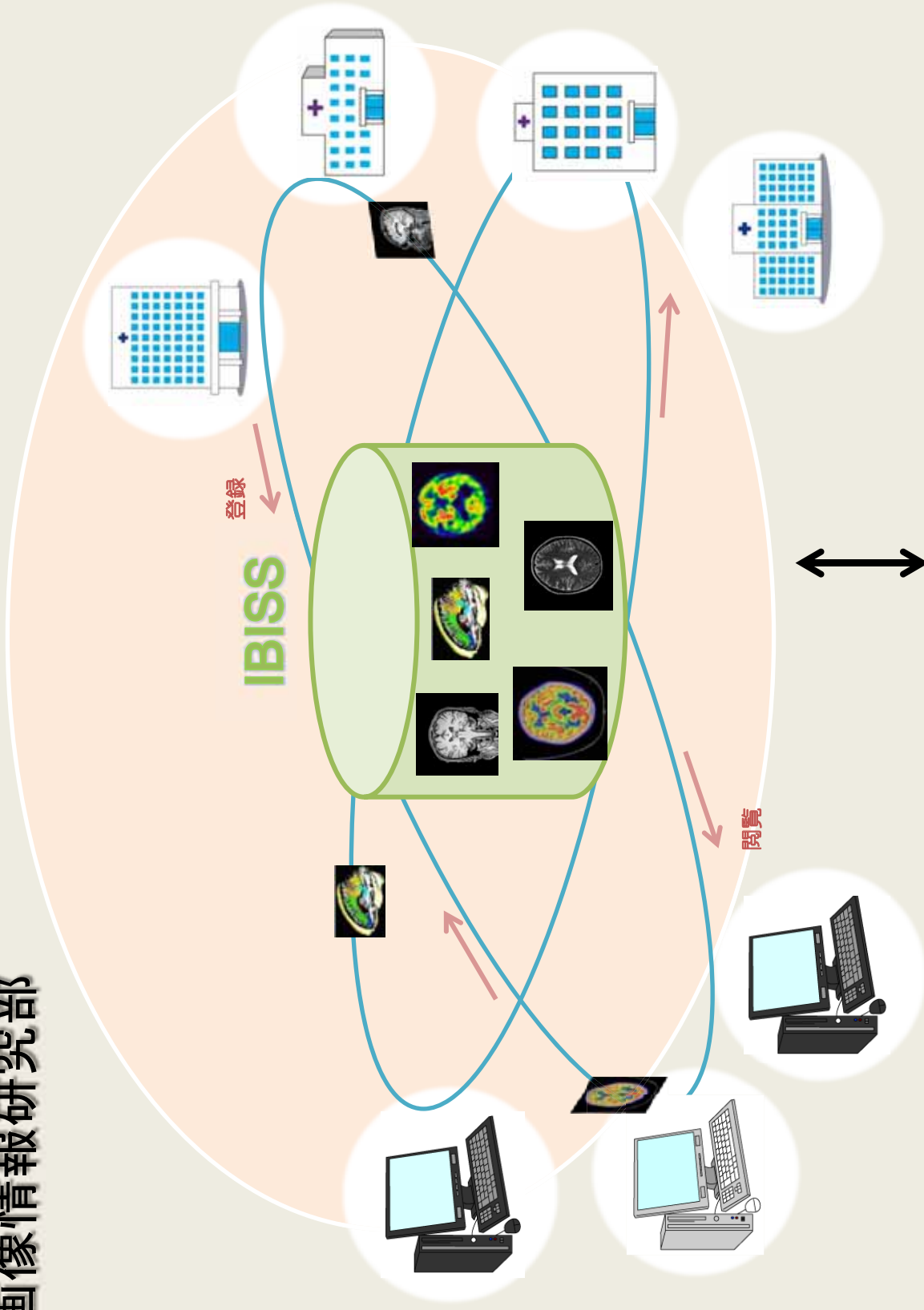
わが国における精神・神経疾患の画像を用いた**多施設共同研究を推進**

画像バンク研究室

多施設脳病態画像や更には脊髄・筋疾患のデータベース(情報的ブレイン・バンク)を構築し、管理・公開

画像情報解析研究室

脳解剖機能画像の統計解析手法を開発し、臨床研究や多施設共同研究での臨床応用を推進



NCNP脳バンクやバイオソースとの連携

初動時：対象疾患を何にするか？
 少ない人員で運営が可能
 研究成果が得られやすい
 政治的・人脈的に収集しやすい

NCNP小児神経科

日本における小児神経の診療・医師教育において中心的役割を果たしてきた。

小児神経科医師の育成

小児神経科レジデント 年間平均約5名排出
 現在職のレジデント医師14名
 合計 約150人が国内で活躍中

症例の豊富さ（年間初診概数）

てんかん	250人/年
大脳白質病変などの中枢神経変性疾患ある	
いは代謝性疾患	20人/年
大脳皮質形成異常	30人/年
ミトコンドリア病	20人/年
筋疾患	50人/年

**Netherlands VU University Medical Center
 Center for Children with White Matter Disorder**

Marjo van der Knaap
 Center for Neurogenetics and Cognitive Research
 (CNCR) -White Matter Diseases



White Matter Disorder

現在大脳白質疾患の内、診断に至れるのは4割
 MR画像が診断や新規疾患提唱に主体的な役割を果たしている

IBISS多施設共同研究・画面

WEB技術を使用して、遠隔に居る多くの医療研究者がネットワーク上で同時に簡易操作で医用画像情報や疾患情報などを相互に投稿・閲覧・調査・議論し合ったりでき、効率的に研究及びプロジェクト管理を進める事が可能。医療業界に多大の利益をもたらす、医療研究方法の次世代モデル。

The image displays three screenshots of the IBISS web interface. The top-left screenshot shows a patient list table with columns for ID, name, gender, age, and date. The top-right screenshot shows a patient profile page for '患者ID: NIJ-001-001-023', including personal information and a list of MRI scans with columns for date, time, and scan type. The bottom screenshot shows two MRI brain scan images in a viewer window, with a toolbar and a list of scan types on the right.

進行予定

井上先生「脳病態統合イメージングセンター(IBIC)と連携した先天性大脳白質形成不全症の脳画像のデータベース構築に関する研究」

小牧先生「脳病態統合イメージングセンター(IBIC)と連携したミオパチーの骨格筋画像解析に関する研究」

「脳病態統合イメージングセンター(IBIC)と連携したミトコンドリア病の脳MRI画像解析に関する研究」

画像情報研究部の今後の取り組みの柱

●多施設共同研究推進

IBICのオンラインサポートシステム「IBISS」上に、研究に必要な情報を共有できるVirtual Communityを提供し、ネットワークによる多施設共同研究の円滑な進行と論文制作を支援。一つの施設では限界のあった希少疾患の脳画像・臨床情報を全国から収集し、症例報告に止まらない統一的な研究が成される可能性を広げる。将来は変性疾患や精神疾患の共同研究も。

●Brain Imaging Bank (BIB)構築

多施設共同研究などで収集し、BIBに蓄積・管理し、二次利用可能なデータベースを作成。

●教育

多量の画像データを閲覧できるウェブの特性を生かし、実際の読影に近い形の画像教育用教材を作成・公開し、広く医学教育に貢献する。