

【情報公開文書】

2021 年 10 月 4 日作成

Ver.1.1

研究課題名	ベッカー型筋ジストロフィーの自然歴調査研究における筋・頭部画像の解析
所属（診療科等）	長崎大学病院 小児科
研究責任者	里 龍晴（助教）
研究機関	《研究代表機関》 独立行政法人 国立病院機構 まつもと医療センター 臨床研究部、脳神経内科：中村 昭則 《共同研究機関》 長崎大学病院 小児科 その他、全国約 25 施設で実施しています。 詳しい研究機関についてお知りになりたい方は下記の「問い合わせ先」までご連絡ください。
研究期間	2021 年 9 月 14 日～2025 年 3 月 31 日
研究目的と意義	本研究では、本邦の BMD 患者さんの遺伝子変異、骨格筋・呼吸筋・心筋・中枢神経についての各臨床データと骨格筋・脳画像の解析データとの関連性を検討し、新たなバイオマーカーを確立することを目的としています。 BMD 自然歴後ろ向き研究では、筋および中枢神経画像の撮像の有無の調査を行ったところ、筋 CT 画像 127 名、筋 MRI 画像 8 名、頭部 CT 画像 37 名、頭部 MRI 画像 37 名、頭部 RI 画像 7 名が撮像されていました。そこで本研究では、BMD 患者さんの CT、MRI 画像の特徴、経過による画像データの変化について検討し、遺伝子変異による骨格筋や脳の画像の特徴を明らかにできると考えています。また、他の臨床データと関連について検討することで、障害部位の経年変化についてのアルゴリズム（計算式）が作成できると考えています。本研究により BMD の病態の解析が進み、画像データが非侵襲的に治療や治験の効果判定に有用となることが期待されます。
研究内容	●対象となる患者さん ベッカー型筋ジストロフィーの患者さんで、先行研究であるベッカー型筋ジストロフィーの自然歴研究に参加いただいている患者さん。 ●利用する情報 頭部 MRI、頭部 CT、脳 RI(SPECT)画像 年齢、身長、体重、BMI、遺伝子変異 歩行障害の程度、車椅子利用年齢、血液 CK 値、尿タイチン値、呼吸機能

	(%FVC)、人工呼吸器の利用状況、ステロイド剤の利用 心電図所見、心エコー所見（左心室拡張末期径、左室駆出率）、血清マーカー（脳型ナトリウムペプチド、心筋型トロポニン T、心筋型トロポニン）、心不全症状の有無、心不全に対する薬物・非薬物治療の有無 中枢神経障害（知的障害、発達障害、けいれん、精神障害）の有無 本研究で利用する情報について詳しい内容をお知りになりたい方は下記の「問い合わせ先」までご連絡ください。 ●研究の概要・方法 BMD 患者さんの骨格筋の画像データを元に、上下肢・体幹レベルでの検討を行います。これにより骨格筋の障害部位が明らかになり、鑑別診断の基礎データの確立することができます。また、BMD 患者さんの脳画像については、MRI 画像における変化の有無や脳血流 SPECT 画像での脳の血流低下部位を検討します。 本研究では画像のバイオマーカーとしての有用性について検討しますが、特に遺伝子変異と筋肉の左右差や罹患筋の部位差などの関連について検討します。また、自然歴調査研究で実施した運動機能と画像から測定した筋量の値との相関および経時的な筋量変化について検討します。さらに、選択的障害パターンや筋量変化速度が遺伝子変異ごとに差が見られるかについて検討を行います。
問い合わせ先	【研究担当者】 氏名：里 龍晴（医師） 長崎大学病院 小児科 住所：長崎市坂本 1 丁目 7 番 1 号 電話：095（819）7298 FAX 095（819）7301 【ご意見、苦情に関する相談窓口】（臨床研究・診療内容に関するものは除く） 苦情相談窓口：医療安全課 095（819）7616 受付時間：月～金 9：00～17：00（祝・祭日を除く）