

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患等政策研究事業）

（総括）研究報告書

筋ジストロフィーの標準的医療普及のための調査研究

研究代表者 松村 剛（国立病院機構刀根山病院 臨床研究部長）

研究要旨

筋ジストロフィーの標準的医療を専門医療機関と地域医療・保健・介護・福祉・教育機関との連携により、地域の実情に応じたシステムで普及させることを目的とした活動を行う。ガイドラインと連携した診療実態調査、診断が困難な肢帯型、先天型、2型筋強直性ジストロフィーの診断手順を作成する。生命予後の改善と在宅療養期間の長期化によって深刻化している介護者の健康管理問題調査を行う。リハビリテーション・関連職種向けセミナー、市民公開講座を行い、筋ジストロフィーに対する関係者・患者の知識・技術向上とネットワーク構築を図る。

研究分担者氏名

青木正志（東北大学大学院医学系研究科神経内科・教授）
石垣景子（東京女子医科大学小児科・講師）
石崎雅俊（国立病院機構熊本再春荘病院神経内科・医長）
尾方克久（国立病院機構東埼玉病院神経内科・臨床研究部長）
木村 円（国立精神・神経医療研究センターTMC・早期・探索的臨床試験室長）
久留 聡（国立病院機構鈴鹿病院神経内科・院長）
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・病院臨床研究推進部長）
砂田芳秀（川崎医科大学神経内科・副学長）
高田博仁（国立病院機構青森病院神経内科・副院長）
高橋正紀（大阪大学大学院医学系研究科機能診断科学講座・教授）
中村昭則（国立病院機構まつもと医療センター神経内科・部長）
西野一三（国立精神・神経医療研究センター神経研究所・部長）
西牧謙吾（国立障害者リハビリテーションセンター病院小児科・院長）
花山耕三（川崎医科大学リハビリテーション医学・教授）
松浦 徹（自治医科大学内科学講座神経内科学

部門・教授）

米本直裕（京都大学大学院医学研究科社会健康医学系専攻医療統計学分野・助教）
研究協力者
荒畑 創（国立病院機構大牟田病院神経内科・医長）
貝谷久宣（日本筋ジストロフィー協会・理事長）
木村 隆（国立病院機構旭川医療センター脳神経内科・統括診療部長）
駒井清暢（国立病院機構医王病院神経内科・院長）
白石一浩（国立病院機構宇多野病院小児科・医長）
橋口修二（国立病院機構徳島病院神経内科・副院長）
前田 寧（国立病院機構熊本再春荘病院神経内科・臨床研究部長）
小林道雄（国立病院機構あきた病院神経内科・部長）
武田伸一（国立精神・神経医療研究センター神経研究所・所長）
A．研究目的
筋ジストロフィー医療は障害者医療政策の先駆けとして、専門病棟と研究班を核とした集学的医療により構築され、呼吸管理・心筋保護治療等による生命予後の改善などの成果を挙げた。一方、社会的環境の変化により、患者の生活の場は病院から地域に移行した。さらに、基礎的研究の成果

が臨床段階を迎えつつあるなど筋ジストロフィー医療の環境は大きく変化している。これまでのシステムは、集学的医療のノウハウを地域医療システムに展開困難であったため、指定難病移行は標準的医療を普及させるための好機であり、そのための調査研究を行う。

B．研究方法

診療実態調査

標準的医療推進のツールとして 2014 年に「デュシェンヌ型筋ジストロフィー診療ガイドライン 2014」を発売した。さらに、現在「筋強直性ジストロフィー診療ガイドライン」を神経学会主体で作成する準備を進めている。当班は、診療ガイドライン作成に協力すると共に、ガイドライン前後の診療実態を明らかにするための調査を行う。具体的には、ガイドライン前調査として筋強直性ジストロフィー、ガイドライン後調査としてジストロフィン異常症を予定している。

診断手順作成

未分類疾患が多く鑑別診断が困難な肢帯型筋ジストロフィー、先天性筋ジストロフィー、筋強直性ジストロフィー2 型に対して標準的診断手順を作成する。

介護者健康問題調査

在宅期間の増加は介護負担を増加させており、介護者の健康問題が患者の活動・QOL に及ぼす影響も大きくなっていることから、ジストロフィン異常症患者の介護者(両親)の健康管理についての調査を行い、変異保有女性の発症リスクについても検討する。

アウトリーチ活動

地域での筋ジストロフィー医療体制構築を支援する目的で、保健師・難病相談員、療法士、教育関係者・医療従事者等を対象とした研修会等を行い、筋ジストロフィーに対する知識・技術普及を図る。研究班のホームページを構築し、質の高い医療情報、指導資料や説明書などを掲載する。

(倫理面への配慮)

診断基準作成のため、倫理的問題はない。

C．研究結果

3月12日に班会議を開催し、各プロジェクトの担当者を決定。ワーキンググループにより作業を開始した。診療実態調査については、調査項目、調査対象の検討を開始。診断手順作成については、海外のガイドラインの検索など基礎資料収集を開始した。介護者健康問題調査については、これ

までの研究結果も踏まえ、多施設で介護者の健康実態調査を行うための研究計画作成を開始した。アウトリーチ活動については、研究班ホームページについて、セミナーなどアウトリーチ活動を広報するための仮サイトを3月に立ち上げた。今後、本サイトの立ち上げについて準備中である。既存の他研究班や患者登録ホームページとも連携し、効率的な情報提供を実施する予定である。また、2017年度のリハビリテーション・関連職種セミナー、市民公開講座について下記のように計画を立てた。

2017年6月11日：筋ジストロフィーリハビリテーションセミナーベーシックコース 川崎リハビリテーション学院

2017年6月18日：顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー市民公開講座 メルパルク大阪

2017年7月30日：筋ジストロフィー関連職種セミナー 千里ライフサイエンスセンター

2017年10月15日：筋ジストロフィーリハビリテーションセミナーアドバンスコース 仙台西多賀病院

2017年11月26日：筋ジストロフィー関連職種セミナー 国立病院機構本部

2018年1月13日：筋ジストロフィーのCNS生涯研究会 国立病院機構本部

D．考察

これまで、筋ジストロフィー医療は専門病棟を有する国立病院機構を中心として担ってきた。しかし、生命予後の改善や生活領域の変化に伴い、患者の受診先は地域の医療機関が主となっている。在宅でのサービス利用についても、難病システムに入っていなかったことで、保健師の支援が受けにくいなどの問題があった。

地域で専門医療機関と一般医療機関、保険・福祉・介護・教育機関が連携して筋ジストロフィーを診療していくための体制構築が重要で、診断手順作成やリハビリテーション・関連職種に対する教育活動は、こうした体制構築に不可欠なものである。

また、標準的医療普及のツールとして診療ガイドラインは大きな役割を果たすが、その有効性評価と医療課題の検索を目的とした診療実態調査はガイドライン作成・更新における重要な基礎データとなる。

筋ジストロフィーの生命予後改善は、介護者負担の問題を増大させた。ジストロフィンパッチに

おいては一定の割合の母親が変異保有者であることから、加齢に伴い心筋障害や骨格筋障害などが懸念される。介護者健康問題調査は、介護者の負担軽減、女性ジストロフィノパチーの問題を明らかにし、患者家族のQOL向上に資することが期待される。

E．結論

本研究により、地域を単位とした筋ジストロフィーの標準的医療提供体制の構築が促進されることが期待される。

F．研究発表

1. 論文発表

松村 剛 .筋ジストロフィーにおける中枢神経障害の重要性 . Brain and Nerve 2016; 68 (2): 109-118

松村 剛 .筋ジストロフィーの継続的医療・教育を巡る課題と展望 - 神経内科の立場から - . 医療 2016; 70(7): 312-316

Matsumura T, Saito T, Yonemoto N, Nakamori M, Sugiura T, Nakamori A, Fujimura H, Sakoda S. Renal dysfunction can be a common complication in patients with myotonic dystrophy 1. Journal of the Neurological Sciences 2016; 368: 266-271

松村 剛 .多臓器疾患としての筋強直性ジストロフィー . 神経内科 2016; 85 (3):233-239

小林道雄, 石崎雅俊, 足立克仁, 米本直裕, 松村剛, 豊島 至, 木村 円 .ジストロフィン異常症保因者の遺伝相談・健康管理の実態に関する調査 . 臨床神経学 2016; 56 (6):407-412

高橋正紀, 松村 剛, 木村 円 .患者レジストリーと治験 筋強直性ジストロフィー - 患者レジストリーと治験・臨床研究 . 神経内科 2016; 85(6): 646-651

Freyermuth F, Rau F, Kokunai Y, Linke T, Sellier C, Nakamori M, Kino Y, Arandel L, Jollet A, Thibault C, Philipps M, Vicaire S, Jost B, Udd B, Day J, Duboc D, Wahbi K, Matsumura T, Fujimura H, Mochizuki H, Deryckere F, Kimura T, Nukina N, Ishiura S, Lacroix V, Campan-Fournier A, Navratil V, Chautard E, Auboeuf D, Horie M, Imoto K, Lee KY, Swanson M, de Munain AL, Inada S, Itoh H, Nakazawa K, Ashihara T, Wang E, Zimmer T, Furling D, Takahashi M, and Charlet N. Splicing misregulation of SCN5A contributes to cardiac

conduction delay and heart arrhythmia in myotonic dystrophy. Nature Communications 2016; 7: 11067

Saito T, Kawai M, Kimura E, Ogata K, Takahashi T, Kobayashi M, Takada H, Kuru S, Mikata T, Matsumura T, Yonemoto N, Fujimura H, Sakoda S. Study of Duchenne muscular dystrophy long-term survivors aged 40 years and older living in specialized institutions in Japan. Neuromuscular Disorders 2017; 27: 107-114

2. 学会発表

本年度はなし .

G．知的財産権の出願・登録状況（予定を含む）

1. 特許取得 2. 実用新案登録 本年度はなし

