

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 神経内科 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調査・アウトリーチ活動を行う。ガイドラインと連携した診療実態調査を行い、診断が困難な肢帯型、先天型、筋強直性(2 型)の診断手引きを作成した。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開始した。ロボットスーツ HAL の筋疾患における長期有効性を評価するため、ワーキンググループを組織しプロトコルを作成した。患者登録の効率的運用とデータ活用を目指したシステム構築を行った。医療支援ネットワーク窓口設置、ホームページに医療者向けサブドメインを開設し、一般・医療者双方に情報提供、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学・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臨床研究部・臨床研究部長)
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・トランスレーショナルメディカルセンター長)
砂田芳秀(川崎医科大学神経内科学・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)
谷口雅彦(聖マリア病院移植外科・外科統括部長)(2018 年 12 月から参加)
中島 孝(国立病院機構新潟病院神経内科・院長)

中村昭則(国立病院機構まつもと医療センター神経内科・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疾病研究第一部・部長)
橋本大哉(国立病院機構名古屋医療センター臨床研究センター統計解析室・室長)(2018 年 7 月から参加)
花山耕三(川崎医科大学リハビリテーション医学教室・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)(2018 年 6 月まで参加)

研究協力者氏名

饗場郁子(国立病院機構東名古屋病院リハビリテーション科・部長)(2018 年 12 月から参加)
荒畑 創(国立病院機構大牟田病院神経内科・医長)
池田真理子(藤田医科大学病院臨床遺伝科・准教授)
犬飼 晃(国立病院機構東名古屋病院第一神経内

科・統括診療部長) (2018年12月から参加) 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神経内科
・副院長)
小林道雄(国立病院機構あきた病院神経内科・部長)
駒井清暢(国立病院機構医王病院神経内科・院長)
齊藤利雄(国立病院機構刀根山病院神経内科・医長)
白石一浩(国立病院機構宇多野病院小児神経科・医長)
武田伸一(独立行政法人国立精神・神経医療研究セン
ター・理事)
丹野清美(立教大学社会情報教育研究センター・助
教)(2018年12月から参加)
中島健二(国立病院機構松江医療センター神経内科・
院長)(2018年12月から参加)
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)
橋口修二(国立病院機構徳島病院神経内科・副院長)
渡辺美智子(慶応義塾大学大学院健康マネジメント研
究科・教授)(2018年12月から参加)

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
れまでに構築された専門医療機関、臨床研究ネットワ
ーク、患者登録・関連研究班・学会・研究会と連携し
、集学的医療のノウハウを均霑化させ、全国で標準
的医療と円滑な移行医療を実践するために必要な調
査・研究、アウトリーチ活動を行う。

B. 研究方法

① ガイドライン作成支援・連携(診療実態調査)

a. 筋強直性ジストロフィー診療ガイドライン発刊前調 査

日本神経学会において「筋強直性ジストロフィー診療
ガイドライン」を作成中のため、この基礎資料収集とガ
イドラインの有効性評価のためのガイドライン発刊前調
査を神経内科・小児神経専門医対象と患者対象で実施
する。

専門医調査は22項目61設問からなる調査用紙を作
成。倫理審査承認を受けて、2019年3月に調査用紙を
送付。2019年3月～5月に郵送・Webで回答を収集し
、データ整理・解析を行う。結果はガイドライン編集委
員会に提供するほか研究班・学会・論文発表を行う。

患者対象調査は49項目からなる調査用紙を作成。
倫理審査の上、Remudy対象者には2019年3月に郵
送で調査票を送付、郵送・Webで回答収集する。協力
施設では、各施設における倫理審査承認後に受診患
者に調査票を配布し、郵送・Webで回答を収集する。デ
ータ整理・解析の上、結果はガイドライン編集委員会に
提供するほか研究班・学会・論文発表を行う。

b. デュシェンヌ型筋ジストロフィー診療ガイドライン発 刊後調査

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」を発刊した。発刊後4年以上が経過したた
め、ガイドラインの有効性評価と改訂に向けた医療課題
収集を目的にガイドライン発刊後調査を神経内科・小
児神経専門医対象、患者対象、遺伝専門医対象に実施
する。

調査内容は、基本的に前回(発刊前)調査を踏襲する
が、医療・社会的変化も踏まえ修正を図る。倫理審査
の上、郵送で質問用紙を送付し、郵送・Webで回答を
収集し、データ整理・解析を行う。結果はガイドライン
改定の基礎資料とするほか、研究班・学会・論文等で
公表する。

② 病型診断を進めるための診断手引き作成

未分類疾患が多く鑑別診断が困難な先天性筋ジスト
ロフィー、肢帯型筋ジストロフィー、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、班内
で査読修正を行ない、本神経学会および日本小児神経
学会に承認申請を提出。両学会の承認を得られ次第
ホームページ等で公開する。

③ 介護者健康問題調査

高度医療ケアを要する患者の在宅期間長期化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。さらに、デュシェンヌ型筋ジストロフィーの母親は一定の割合で変異保有者が存在する。女性変異保有者の心筋障害・骨格筋障害発症率は、加齢と共に上昇することが知られているが、実態については情報が不十分である。介護者(両親)の健康問題についての調査を行い、介護者の抱える健康問題と変異保有女性の発症リスクについても明らかにし適切な対策を構築する。前期班では2017年度に介護者の健康管理についての関心を高めるため、介護者検診推奨項目を作成しホームページで公開した。2018年度はこの周知に努めると同時に、本検診推奨項目を受検した介護者を対象に健康問題についての調査を計画する。検診データ・身体所見に加え、介護負担やQOLについての調査も実施する。遺伝性疾患での調査であり、調査内容に加え心理士による相談の補償等心理的負担等への配慮を十分にした上で調査を行う。

④ ロボットスーツ HAL の筋疾患における長期使用効果データ収集

本邦で開発され、2016年4月に筋ジストロフィーを含む神経筋8疾患に保険適応となったHALの長期有効性・安全性評価を行う。神経変性疾患班(中島班)と協力してデータ収集を行う。

追加交付後ワーキンググループを組織し、プロトコル・EDCを作成した。倫理審査承認後からデータ収集を実施する予定である。

沖縄型については、新潟病院と聖マリア病院にて上肢単関節型HALの使用成績を調査する。

⑤ 患者登録効率的運用とデータ活用

ジストロフィノパチー、先天性ミオパチー(先天性筋ジストロフィー含む)は国立精神・神経医療研究センターを事務局として、筋強直性ジストロフィーは大阪大学を事務局として患者登録(Remudy)を実施する。研究班では事務局運営費の一部を負担するほか、広報活動を協力して行い登録推進を図る。登録データについては、

ホームページや学会等を通じて随時公表する。

患者登録の効率的な運用方法について、関連研究班等と協議し、MDCTN(muscular dystrophy clinical trial network)やRemudy事務局の統合にむけた検討を実施する。合わせて登録システムの見直しも行う。

⑥ 医療支援・アウトリーチ活動

医療支援の問い合わせ窓口を設置する。

ホームページを通じた情報提供:研究班のホームページに医療者向けサブドメインを開設し、一般向けの情報提供に加え、医療者向けの情報提供も開始する。関連研究班・患者登録ホームページ等とも相互リンクし、効率的な情報提供に努めるほか、Facebook, Twitterも併せて利用することで、多チャンネルで幅広い層への情報提供を行う。

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、関連職種向けセミナー、リハビリテーションセミナー、筋ジストロフィーのCNS障害研究会を行い、筋ジストロフィーに対する知識・技術普及を図る。市民・患者向けの市民公開講座も行う。

(倫理面への配慮)

「人を対象とする医学系研究指針」など関連指針・法律を遵守して行う。診療実態調査では、同意を得た対象者のみから回答を得る他、個人情報収集しない。介護者健康問題調査においては、遺伝性疾患に対する十分な配慮と心理ケアに努める。

C. 研究結果

① ガイドライン作成支援・連携(診療実態調査)

a. 筋強直性ジストロフィー診療ガイドライン発刊前調査

専門医対象調査は、1576件の回答を得て、有効回答1360件について解析。診療症例数や所属施設によって合併症への関心や定期検査の実施頻度、呼吸器導入への困難さの感じ方に違いがあること、不整脈や嚥下障害への関心は高いものの、ホルター心電図や嚥下機能検査の定期実施率は低いことなどが明らかになり、国立病院医学会や難病医療ネットワーク学会、ガイドライン編集委員会で報告した。論文化作業中である。

患者対象調査は、Remudy登録患者および班員施設

受診患者を対象に実施。447 件の回答を得て有効回答 342 件について解析。社会資源の利用、家族環境、定期受診の実態とその問題、治療とその実態、周術期・周産期異常についてのデータが得られ、未診断の不妊治療者が今後の課題である可能性があることなどが分かった。調査結果を筋ジストロフィー医療研究会、ガイドライン編集委員会等で報告した。論文化作業中である。

b. デュシェンヌ型筋ジストロフィー診療ガイドライン発刊後調査

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」を発刊した。発刊後 4 年以上が経過したため、ガイドラインの有効性評価と改訂に向けた医療課題収集を目的にガイドライン発刊後調査を神経内科・小児神経専門医対象に実施し、現在解析中。患者対象調査は現在実施中、遺伝専門医対象調査は実施準備中である。

② 病型診断を進めるための診断手引き作成

未分類疾患が多く鑑別診断が困難な先天性筋ジストロフィー、肢帯型筋ジストロフィー、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、班内で査読修正を行った。日本神経学会および日本小児神経学会に承認申請を提出し審査中(日本小児神経学会は承認済み)。両学会の承認を得られ次第公開予定。

③ 介護者健康問題調査

心理的負担等への配慮のため、実施方法の討議を繰り返し、倫理審査の意見も反映して修正を図り、2018 年 11 月から調査を開始した。調査期間は 1 年を予定。

④ ロボットスーツ HAL の筋疾患における治療効果データ収集

追加交付後から、神経変性疾患班(中島班)と協力し、ワーキンググループを構築した。2019 年 1 月 12 日に東京でミーティングを実施した。筋疾患・神経変性疾患についてはプロトコル作成・EDC 作成を行った。沖縄型については新潟病院・聖マリア病院にて調査を実施した。

⑤ 患者登録効率的運用とデータ活用

関連諸班と連携しアウトリーチ活動や学会活動等を通じて患者登録の意義を周知し登録を推進。2019 年 4

月末時点でジストロフィンパチー1843 名、筋強直性ジストロフィー893 名、先天性筋疾患 50 名の登録を得た。

診療実態調査で登録者を対象にアンケートを実施するなど調査研究にも活用している。

効率的運用については、国立精神・神経医療研究センターと大阪大学にある登録事務局の統合や患者登録と臨床研究ネットワークの事務局統合、指定難病、患者登録、clinical innovation network など登録データの階層化による効率的なデータ登録のためのシステム構築等を関連機関と連携して実施。Remudy と MDCTN を統合した神経筋疾患先進医療推進協議会が 2019 年 4 月より活動を開始した。

⑥ 医療支援・アウトリーチ活動

医療支援については、難病情報センターからの問い合わせ窓口として代表者(松村 剛)、疾患問い合わせ窓口担当者(砂田芳秀)を登録した。

2018 年 4 月にホームページに医療者向けサブドメインを設置。医療者向けの情報提供を開始すると共に、情報の拡充を図った。セミナー等の広報にも活用している。

市民公開講座、セミナーなどは以下の通り実施した。

市民公開講座

2018 年 9 月 24 日:3 班合同市民公開講座「いま筋ジストロフィーは」千里ライフサイエンスセンター

2018 年 9 月 29 日:「肢帯型筋ジストロフィー Up to Date」千里ライフサイエンスセンター

関連職種セミナー

2018 年 11 月 18 日:「筋ジストロフィーを知ろう」岡山コンベンションセンター

リハビリテーションセミナー

2018 年 11 月 11 日(アドバンスコース):「社会参加支援を考えよう」大阪国際会議場

2019 年 3 月 24 日:ベーシックコース TKP 博多新幹線口

医療者向け

2018 年 10 月 27 日:筋ジストロフィー医療研究会ジョイントシンポジウム「質の高い在宅支援のために～介護者の健康管理～」

2018年12月22日:「筋ジストロフィーのCNS障害研究会」千里ライフサイエンスセンター

D. 考察

筋ジストロフィーは専門病棟を中心とした集学的医療により生命予後の大幅な改善を得た。社会的変化に伴い、生活場所が在宅中心に移行し、受診先も多様化したことから、標準的医療の普及が課題となっている。

標準的医療普及のためのツールとして、診療ガイドラインがあるが、筋ジストロフィー領域では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」を刊行した。また、現在「筋強直性ジストロフィー診療ガイドライン」を作成中である。本班はガイドライン作成支援のため、ガイドライン発刊前調査として専門医対象と患者対象のアンケート調査を実施した。ガイドライン発刊後調査としては専門医対象と患者対象のアンケート調査を実施。遺伝専門医対象のアンケートも準備中である。エビデンスの乏しい希少疾病では、実態調査による医療課題の把握がガイドライン作成の重要な基礎資料となる。また、発刊前後のデータ比較により、ガイドラインの有効性評価と改訂の参考ともなる。結果について、ガイドライン編集委員会と共有すると共に、学会・論文等を通じて公表していく。

筋ジストロフィーの領域では新規治療開発が進んでおり、正確な診断の重要性が高まっているが、筋ジストロフィーでは遺伝学的多様性と表現的多様性があるため、臨床症状だけで確定診断に至ることは困難な場合が多い。病型診断を進めるための手引きは、現在利用可能な資源の下で効率的に確定診断を進めるための重要なツールとなり、本邦の診断能力向上に寄与するものと期待する

筋ジストロフィーは遺伝性疾患であることから、介護者の健康問題はタブー視され、十分な関心が払われて来なかった。しかし、在宅療養用期間の長期化により、介護者の健康維持が患者・家族のQOLに不可欠な要因となっている。介護者の健康管理は介護による負担だけでなく、変異保有者の場合発症リスクも踏まえた対応を考慮する必要があるが、こうした点についてのデータは乏しい。本班では介護者の健康問題に関するデータ

収集、その中で変異保有者と非保有者における健康問題の差異等についても検討を行う予定だが、調査には心理的負担も伴うため、方法について慎重に吟味すると共に、心理士など心理的支援の可能な施設に限定して調査を行うこととした。2018年11月から調査を開始しており、調査における心理的負担の有無等も確認しつつデータ収集に努める。

患者登録については、関連機関とも共同で広報に努めており、順調に登録者数が増加。国際的にもトップクラスの水準に至っている。一方で、疾患ごとの登録システム構築の非効率性やコスト増加、登録事務局と研究ネットワーク事務局が分離していることで、利用者側(製薬企業等)からは問い合わせ窓口が複数になること、指定難病と患者登録、clinical innovation networkなど複数の登録が併存する場合の現場での登録作業増加等の問題が出てきた。このため、登録事務局と研究ネットワーク事務局の統合作業を行い、2019年度から神経筋疾患先端医療推進協議会として活動を開始した。登録システムについても、項目の洗い出し・共通化を図り、統一したシステム上で複数の疾患登録を行うこと、登録の階層化による効率化を図った。このシステムを用いて、登録病型の拡大を図っている。

医療支援については、窓口を設置し問い合わせ先を明確化した。ホームページについても、医療者向けサブドメインを解説し、従来的一般向け情報提供に加え、医療者向けの情報提供も開始した。一般向けサイトは平均でも150/日以上アクセスを得ており、情報ソースとして定着しつつある。市民公開講座・セミナーも継続的に実施。2018年度は、情報提供が少ないと指摘されていた肢帯型筋ジストロフィーの公開セミナーも実施した。

こうした一連の活動を通じて、標準的医療の普及、筋ジストロフィーへの関心向上を期待している。

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. 健康危険情報

特記すべきものは無し

G. 研究発表

1. 論文発表

- 1) Myotonic dystrophy -disease mechanism, current management and therapeutic development-. Takahashi MP, Matsumura T. Ed, Springer, Singapore, 2018.8.
- 2) Kobayashi M, Hatakeyama T, Ishizaki M, Adachi K, Morita M, Yonemoto N, Matsumura T, Toyoshima I, Kimura E. Medical attitudes survey for female dystrophinopathy carriers in Japan. *Internal Medicine* 2018;57(16):2325-2332
- 3) Fujino H, Shingaki H, Suwazono S, Ueda Y, Wada C, Nakayama T, Takahashi MP, Imura O, Matsumura T. Cognitive impairment and quality of life in patients with myotonic dystrophy type 1. *Muscle Nerve* 2018; 57(5): 311-318 doi: 10.1002/mus.26022
- 4) Fujino H, Saito T, Takahashi MP, Takada H, Nakayama T, Ogata T, Rose M, Imura O, Matsumura T. Validation of the Individualized Neuromuscular Quality of Life (INQoL) in Japanese patients with myotonic dystrophy. *Muscle Nerve*. 2018 Jan 17. doi: 10.1002/mus.26071. [Epub ahead of print]
- 5) Fujino H., Saito T, Matsumura T, Shibata S, Iwata Y, Fujimura H, Imura O. Autism spectrum disorders are prevalent among patients with dystrophinopathies. *Neurological Science* 2018; 39: 1279-1282 doi: 10.1007/s10072-018-3341-2.
- 6) Adachi K, Hashiguchi S, Saito M, Kashiwagi S, Miyazaki T, Kawai H, Yamada H, Iwase T, Akaike M, MD, Takao S, Kobayashi M, Ishizaki M, Matsumura T, Mori-Yoshimura M, Kimura E. Detection and management of cardiomyopathy in female dystrophinopathy carriers. *Journal of the Neurological Science* 2018; 386: 74-80.
- 7) Ishizaki M, Kobayashi M, Adachi K, Matsumura T, Kimura E. Female dystrophinopathy: Review of current literature. *Neuromuscular Disorders* 2018; 28: 572-581 doi: 10.1016/j.nmd.2018.04.005.
- 8) Mori I, Fujino H, Matsumura T, Takada H, Ogata K, Nakamori M, Innami K, Shingaki H, Imura O, Takahashi MP, Heatwole C. The myotonic dystrophy health index: Japanese adaption and validity testing. *Muscle Nerve*. 2019 Jan 25. doi: 10.1002/mus.26422.

[Epub ahead of print] PubMed PMID: 30681157.

- 9) Mori C, Nakatani R, Nakamori M, Matsumura T, Takahashi MP, Fujimura H, Mochizuki H, Sakoda S. A family with both X-linked dominant Charcot-Marie-Tooth disease and myotonic dystrophy type 1 mutations with phenotypic variations. *Neurology and Clinical Neuroscience* 2019 7(2): 88-90.
- 10) Wood L, Bassez G, Bleyenheuft C, Campbell C, Cossette L, Jimenez-Moreno AC, Dai Y, Dawkins H, Manera JAD, Dogan C, El Sherif R, Fossati B, Graham C, Hilbert J, Kastreva K, Kimura E, Korngut L, Kostera-Pruszczyk A, Lindberg C, Lindvall B, Luebke E, Lusakowska A, Mazanec R, Meola G, Orlando L, Takahashi MP, Peric S, Puymirat J, Rakocevic-Stojanovic V, Rodrigues M, Roxburgh R, Schooser B, SegoviaS, Shatillo A, Thiele S, Tournev I, van Engelen B, Vohanka S, Lochmüller H. Eight years after an international workshop on myotonic dystrophy patient registries: case study of a global collaboration for a rare disease. *Orphanet J Rare Dis*. 2018 Sep 5;13(1):155. doi: 10.1186/s13023-018-0889-0. PubMed PMID: 30185236.
- 11) Ishigaki K, Ihara C, Nakamura H, Mori-Yoshimura M, Maruo K, Taniguchi-Ikeda M, Kimura E, Murakami T, Sato T, Toda T, Kaiya H, Osawa M. National registry of patients with Fukuyama congenital muscular dystrophy in Japan. *Neuromuscul Disord*. 2018;28(10):885-893
- 12) Ishigaki K, Kato I, Murakami T, Sato T, Shichiji M, Ishiguro K, Ishizuka K, Funatsuka M, Saito K, Osawa M, Nagata S. Renal dysfunction is rare in Fukuyama congenital muscular dystrophy. *Brain Dev*. 2018 Aug 1. pii: S0387-7604(18)30343-7.
- 13) Endo M, Odaira K, Ono R, Kurauchi G, Koseki A, Goto M, Sato Y, Kon S, Watanabe N, Sugawara N, Takada H, Kimura E. Health-related quality of life and its correlates in Japanese patients with myotonic dystrophy type 1. *Neuropsychiatric Disease and Treatment* 2019;15 219?226.
- 14) 高橋正紀 筋強直性ジストロフィー 小児内科 増刊号 小児疾患の診断療基準 改訂5版 2018, 50 (増刊) 798-799.
- 15) 尾方克久. 神経・筋難病治療開発の新たな展開. *Bio Clinica* 2018; 33(8): 4-6

- 16) 尾方 克久. 骨格筋疾患. レジデント 2018; 11(10): 6-13
- 17) 中島 孝、宇津見宏太. 運動ニューロン疾患に対する運動学習とリハビリテーション:HAL によるサイバニクス治療. 脳神経内科 2019; 90(2): 154-160
- 18) 中島 孝. ロボットリハビリテーションの成果と展望. 総合リハビリテーション 2018; 46(11): 1033-1037
- 19) 中島 孝. 神経・筋疾患に対するサイバニクス治療. 日本内科学会雑誌 2018; 107(8): 1507-1513
- 20) 中島 孝. サイボーグ型ロボットによるサイバニクス治療. BIO Clinica 2018; 33(8): 25-30
- 21) 中島 孝. 遠位型ミオパチーなど神経・筋8疾患に対するサイボーグ型ロボット HAL による保険診療—サイバニクス治療. 遠位型ミオパチーガイドブック 特定非営利活動法人 PADM 編 特定非営利活動法人 PADM 東京. 2018 pp.32-34
2. 学会発表
- 1) 松村 剛. スポーツ神経学の現状と将来展望～基礎から臨床まで～筋ジストロフィー患者における障害者スポーツ. 2018年5月25日 日本神経学会学術集会 (札幌市)
- 2) 高田博仁、岩橋博見、松村 剛、松井未紗、高橋正紀、久保田智哉、木村 隆、油川陽子、今 清覚. 筋強直性ジストロフィーでは低血糖がしばしば生じている. 2018年5月25日 日本神経学会学術集会 (札幌市)
- 3) 齊藤利雄、田浦映恵、多田 智、前田真喜子、松村 剛、藤村晴俊、佐古田三郎. Angiogenesis biomarker of neuromuscular disorders. 2018年5月25日 日本神経学会学術集会 (札幌市)
- 4) 西 将光、木村 卓、吉田 充、末長浩一、松村 剛、藤村晴俊、陣内研二、芳川浩男. Muscleblind-like protein 2 splicing patterns in the brain of myotonic dystrophy type 1. 2018年5月25日 日本神経学会学術集会 (札幌市)
- 5) 松井未紗、大野真紀子、新垣ほのか、岡 大樹、井村 修、太田みのり、中村辰江、菊池恒成、齊藤利雄、松村 剛、藤村晴俊. 青年期筋ジストロフィー患者に対する心理サポートグループの効果の検討. 2018年5月25日 日本神経学会学術集会 (札幌市)
- 6) 石崎雅俊、小林道雄、足立克仁、松村 剛、上山秀嗣、木村 円. 女性ジストロフィン症における文献レビュー. 2018年5月25日 日本神経学会学術集会 (札幌市)
- 7) 久留 聡、高橋俊明、鈴木幹也、齊藤利雄、松村 剛. 筋強直性ジストロフィーに対する人工呼吸療法 2018年5月25日 日本神経学会学術集会 (札幌市)
- 8) 齊藤利雄、高橋俊明、小林道雄、久留 聡、松村 剛、高田博仁、舩戸道徳、尾方克久、三方崇嗣、荒畑 創、福留隆泰. Duchenne 型筋ジストロフィーの歩行能喪失時期の検討. 2018年6月29日 日本遺伝カウンセリング学会 (仙台市)
- 9) Ogata K, Kosuga M, Takeshita E, et al. Identification of late-onset Pompe disease among high-risk population with nationwide screening study in Japan. 15th ICNMD, Vienna, Austria, 2018年7月7日
- 10) Takada H, Kon S, Ogasawara Y, Ota T. Increased glucose fluctuation in motor neuron disease during enteral nutrition. 15th ICNMD, Vienna Austria. 2018年7月7日
- 11) Ogata K, Kosuga M, Takeshita E, et al. Identification of late-onset Pompe disease with nationwide high-risk screening study in Japan. 23rd International Congress of WMS, Mendoza, Argentina, 2018年10月5日
- 12) Takada H, Kon S, Nagahata F, Oyama Y, Kimura T. Characteristic findings of brain MRI in myotonic dystrophy. 17th Asia Oceanian Myology Center. 2018年7月27日, Kuala Lumpur Malaysia
- 13) 高橋正紀. 筋強直性ジストロフィーの分子病態 シンポジウム リポート病の最近の話題 日本人類遺伝学会 第63回大会 2018年10月11日 (横浜市)
- 14) 高橋正紀、松村 剛、松浦 徹、石垣景子、砂田芳秀、高田博仁、久留 聡. 筋強直性ジストロフィー患者のケアに関する実態調査—ガイドライン前調査 第5回筋ジストロフィー医療研究会 2018年10月26日 (金沢市)
- 15) 高田博仁、今 清覚、長畑史子、小山慶信、木村珠喜、中山貴博. 筋強直性ジストロフィーtype1における頭部 MRI 所見の検討 筋ジストロフィー医療研究会 2018年10月26日, (金沢市)
- 16) 松村 剛. 質の高い在宅生活維持のために～介護者の健康管理～ なぜ介護者の健康管理が重要か. 2018年10月27日 筋ジストロフィー医療研究会 (金沢市)
- 17) 堀江里歩、山内亨佑、松村 剛、高田博仁、小林道雄、久留 聡、小牧宏文、高橋正紀. 筋強直性ジストロフィー患者登録の現状と代謝障害の実際. 2018年10月27日 筋ジストロフィー医療研究会 (金沢市)
- 18) 齊藤利雄、久留 聡、高橋正紀、鈴木幹也、松村 剛、高橋正紀. 筋強直性ジストロフィーの呼吸と栄養管理. 2018年10月27日 筋ジストロフィー医療研究会 (金沢市)
- 19) 山内亨佑、堀江里歩、松村 剛、高田博仁、小林

道雄、久留 聡、小牧宏文、高橋正紀. Remudy(神経筋疾患患者登録)データを用いた、筋強直性ジストロフィー患者における CTG リポート数と症状の関連. 2018年10月27日 筋ジストロフィー医療研究会(金沢市)

- 20) 新垣ほのか、大野真紀子、菊池恒成、齊藤利雄、中村辰江、藤村晴俊、松井未紗、松村 剛、松本智恵美、井村 修. デュシェンヌ型筋ジストロフィー患者に対するサポートグループによる心理支援の試み. 2018年10月27日 筋ジストロフィー医療研究会(金沢市)
- 21) 米延友希、山下里佳、松井未紗、齊藤利雄、松村 剛. 当院の女性ジストロフィン遺伝子変異の保有者調査. 2018年10月27日 筋ジストロフィー医療研究会(金沢市)
- 22) 齋藤朋子、松村 剛、齊藤利雄、船本峰宏. 筋ジストロフィーにおける喉頭気管分離術. 2018年10月27日 筋ジストロフィー医療研究会(金沢市)
- 23) 松村 剛. 筋ジストロフィー医療～高い専門性の連携のこれまでとこれから～地域との連携について. 2018年11月9日 国立病院総合医学会(神戸市)
- 24) 高田博仁. シンポジウム 筋ジストロフィー医療～高い専門性と連携のこれまでとこれから 臨床研究を進め若手を育てるための試み. 国立病院総合医学会 2018年11月9日, (神戸市)
- 25) 松村 剛、高橋正紀、高田博仁、久留 聡、木村 円、小牧宏文、尾方克久、齊藤利雄、石崎雅俊、中村昭則. 筋強直性ジストロフィー診療実態調査. 2018年11月9日 国立病院総合医学会(神戸市)
- 26) 齊藤利雄、久留 聡、高橋俊明、鈴木幹也、松村 剛、米本直裕、高橋正紀. 筋強直性ジストロフィーの呼吸と栄養管理の関係. 2018年11月9日 国立病院総合医学会(神戸市)
- 27) 松村 剛、高橋正紀、高田博仁、久留 聡、木村 円、小牧宏文、尾方克久、齊藤利雄、石崎雅俊、中村昭則. 筋強直性ジストロフィーの診療実態 - 専門医対象アンケート結果から -. 2018年11月16日 日本難病医療ネットワーク学会(岡山市)
- 28) 大平香織、高田博仁、赤坂麻美、福地香、松野麗. 医療機関における神経筋難病サロンの開設に関する報告. 日本難病医療ネットワーク学会 2018年11月16日, (岡山市)
- 29) 高田博仁、今 清覚、小山慶信、木村珠喜. 筋強直性ジストロフィーにおける非侵襲的陽圧換気式人工呼吸療法導入の現状. 日本神経治療学会総会, 2018年11月23日, (東京)
- 30) 松村 剛. 社会参加を目指した筋ジストロフィーの

リハビリテーション. 2019年3月9日 日本リハビリテーション医学会近畿地方会学術集会(大阪市)

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.



筋ジストロフィーの
臨床に役立つリソース集

MD Clinical Station
for Doctors

医師、研究者など専門家向けの筋ジストロフィーポータルサイト

筋ジストロフィーの的確な診断に向けた資料

筋ジストロフィーは遺伝的に多様性があるため、責任遺伝子が判明、病型別のエピソードの異なるものもあり、診断がなかなか難しい患者も見られます。最新の手法や典型的な症状、筋生検の手法などの資料を随時更新しています。詳しくはこちらです。

患者のQoLを向上させるケア向け資料

どの病型の筋ジストロフィーでも適切な病種管理をほぐし、栄養管理、介護、介護者支援など患者の日常生活に必要なリソースをまとめました。詳しくはこちらです。

患者を支える指定難病資料

筋ジストロフィーに加え、筋ジストロフィーに関する最新情報についてお知らせしています。フォローアップ情報、筋ジストロフィーの定義、治療法に関する最新情報についてお知らせしています。詳しくはこちらです。

検索

患者・家族・多職種向けサイト

筋ジストロフィーの正しい理解情報

MD Clinical Station

研究情報について

難治性疾患等研究費(筋ジストロフィー)の申請が容易なため、調査研究は、急速に進んでいます。

公開セミナー

Webにてライブ中継を予定しています。

https://goo.gl/drtz1X



肢帯型筋ジストロフィー
Up to Date

参加費
事前申込
不要

日時 2018年9月29日(土) 13:00-16:00

場所 千里ライフサイエンスセンター
5階 山村雄一記念ライフホール

定員 200名

第一部：肢帯型筋ジストロフィーとは

肢帯型筋ジストロフィーってどんな病気？ 疾患の概念と診断手順

国立病院機構東埼玉病院 尾方克久先生

肢帯型筋ジストロフィーの日常ケア 定期的な評価と管理

国立病院機構鈴鹿病院 久留 聡先生

第二部：疾患毎の病態と研究の最新情報

カルバインパチー (LGMD2A)

東京都医学総合研究所 小野弥子先生

ジスフェルリノパチー (LGMD2B, 三好ミオパチー)

東北大学 青木正志先生

カベオリノパチー (LGMD1C)

川崎医科大学 砂田芳秀先生

●お問い合わせ (刀根山病院 担当 亀岡) ※お問い合わせはできる限りメールでお願い致します。

メール office@mdcst.jp

電話 06-6853-2001 (代表)

主催：筋ジストロフィーの標準的医療普及のための調査研究班 後援：日本筋ジストロフィー協会

市民公開講座

参加費
無料

事前申し込み不要
先着130名様

いま筋ジストロフィーは

一般臨床から最新の研究成果まで

主催

日本医療研究開発機構(AMED) 難治性疾患実用化研究事業
エビデンス創出を目指した筋強直性ジストロフィー臨床研究班

厚生労働科学研究 難治性疾患政策研究事業
筋ジストロフィーの標準的医療普及のための調査研究班

日本医療研究開発機構(AMED) 再生医療実現拠点ネットワークプログラム
筋疾患に対する治療薬の創出を目指した研究班

標準的医療
の重要性

成人に多い
筋ジス
筋強直性とは

iPS細胞を
活用した
治療

日時 2018年9月24日 14~16時

会場 千里ライフサイエンスセンター 北大阪急行/大阪モノレール
サイエンスホール(5階) 千里中央駅前

場所 〒560-0082
大阪府豊中市新千里東町1-4-2

講師 松村 剛 (国立病院機構刀根山病院)
高橋 正紀 (大阪大学大学院医学系研究科)
櫻井 英俊 (京都大学iPS細胞研究所)

後援：日本筋ジストロフィー協会
大阪大学大学院医学系研究科 保健学専攻

問合せ 大阪大学大学院医学系研究科 保健学専攻
機能診断科学講座 臨床神経生理学
メール DM-touroku@neuro.med.osaka-u.ac.jp

筋ジストロフィー関連職種セミナー in 岡山

筋ジストロフィーを知ろう

~筋ジストロフィーに関わるすべての職種の方のために~

日時：2018年11月18日(日) 13:00-16:30

場所：岡山コンベンションセンター レセプションホール

定員：200名

参加費
事前申込
不要

筋ジストロフィー概論

国立病院機構刀根山病院神経内科

松村 剛

遺伝について

国立病院機構松江医療センター神経内科

足立 芳樹

自立に向けた心理・子育て支援、医療連携

国立病院機構宇多野病院小児科

白石 一浩

リハビリテーションについて

川崎医科大学リハビリテーション科

花山 耕三

山陽神経難病ネットワークと筋ジストロフィーの関わり

岡山大学医学部神経内科

太田 康之

社会資源の利用と自立支援

国立病院機構広島西医療センター療育指導室

清中 万理乃

新規治療開発の現状と患者登録の必要性

国立精神・神経医療研究センター TMC

中村 治雅

●お問い合わせ (刀根山病院 担当 亀岡) ※お問い合わせはできる限りメールでお願い致します。

メール office@mdcst.jp

電話 06-6853-2001 (代表)

主催：筋ジストロフィーの標準的医療普及のための調査研究班 後援：日本筋ジストロフィー協会

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

筋ジストロフィーのリハビリを行う上で知っておきたい臨床知識
国立病院機構刀根山病院神経内科 松村 剛(医師)

筋ジストロフィーのリハビリテーション総論
川崎医科大学リハビリテーション科 花山耕三(医師)

変形予防の実際
国立病院機構刀根山病院リハビリテーション科 山本洋史(PT)

筋ジストロフィーの呼吸ケア
国立病院機構熊本再春荘病院リハビリテーション科 水城達也(PT)

筋ジストロフィーの摂食
西九州大学リハビリテーション学部リハビリテーション学科 植田友貴(OT)

開催日時

2019年3月24日(日)

13:00~16:30

開催会場 TKPガーデンシティ博多新幹線口 4階A

参加費無料※要申込(先着100名)

(事前申し込みされていない場合、参加をお断りする場合があります)

連絡先 office@mdcst.jp 担当 大矢 竹田

主催:筋ジストロフィーの標準的医療普及のための調査研究班 (<https://mdcst.jp/>)

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)

社会参加支援を考えよう

プログラム

第一部
サイバニックインターフェースCyin(サイン)を学ぼう
～開発成功と期待できる機能と現状
国立病院機構新潟病院 作業療法士 早川竜生
病院長・研究開発代表者 中島 孝

第二部
就労支援制度の概要と筋ジストロフィー患者における課題
一般社団法人ダイバーシティ就労支援機構
代表理事 岩田克彦
就労支援の立場からワークスキルを考える(テレワークを中心として)
社会福祉法人東京コロニーIT事業本部トータル情報処理センター
職能開発室所長 堀込真理子
寝たきり社長 佐藤仙務の挑戦
株式会社仙拓 代表取締役社長 佐藤 仙務

日時: 2018年11月11日(日)
13:00-16:00

会場: 大阪国際会議場 12階会議室1202

参加費無料(定員:100名)

事前申し込み要(先着順)

(申し込みの際には所属・職種・氏名をお書き添えてください)

申込先: office@mdcst.jp
担当: 亀岡・栗原

主催:筋ジストロフィーの標準的医療普及のための調査研究班
<https://mdcst.jp/>