

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 大阪刀根山医療センター 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(筋強直性、デュシェンヌ型)を行い、診断が困難な肢帯型、先天型、筋強直性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実施中である。ロボットスーツ HAL の神経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および EDC を作成し、倫理審査承認を得た施設からデータ収集を開始した。沖縄型について単関節型 HAL を用いた有効性評価を実施中。患者登録の効率的運用とデータ活用促進を目指し、事務局統合と登録システム再構築を行った。統合事務局の運用が開始され、新システムによる登録疾患拡大をめざし、顔面肩甲上腕型、眼咽頭型で登録システム構築。倫理承認が得られ次第登録開始予定。医療支援ネットワーク窓口を設置、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している。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・准教授)

石崎雅俊(国立病院機構熊本再春医療センター脳神経内科・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脳神経内科・院長)

小牧宏文(国立精神・神経医療研究センター病院トランスレーショナルメディカルセンター・センター長)

砂田芳秀(川崎医科大学神経内科学・教授)

高田博仁(国立病院機構青森病院脳神経内科・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)

中島 孝(国立病院機構新潟病院脳神経内科・院長)

中村昭則(国立病院機構まつもと医療センター脳神経内科・臨床研究部長)

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)

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)

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)

荒畑 創(国立病院機構大牟田病院脳神経内科・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脳神経内科・統括診療部長)

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・副院長)

小林道雄(国立病院機構あきた病院脳神経内科・部長)

駒井清暢(国立病院機構医王病院脳神経内科・院長)

齊藤利雄(国立病院機構大阪刀根山医療センター脳神経内科・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)

中島健二(国立病院機構松江医療センター脳神経内科・院長)

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)

橋口修二(国立病院機構徳島病院脳神経内科・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)

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、専門病棟と全国規模の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り、2020年3月にはエクソスキップ薬のビルトラルセン®が製造販売承認を得るなど筋ジストロフィー医療の環境は変革期にある。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(2020年度刊行予定)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、解析を実施した。

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した。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、回答はWeb・郵送で回収、解析を実施した。

b. 筋強直性ジストロフィー臨床遺伝専門医対象調査

筋強直性ジストロフィーは常染色体優性遺伝形式であること、表現促進現象が見られ女性患者では先天性患児を出産するリスクが高いこと、多臓器疾患で集学的医療が必要なこと、中枢神経障害が見られることなどから、遺伝医療の課題が大きい。このため、臨床遺伝専門医を対象としたアンケート調査を計画。2019年度に17項目からなる質問用紙を作成。2020年1月に倫理審査で承認を得て、臨床遺伝専門医制度委員会の協力をいただき、2020年3月に調査用紙を送付した。2020年6月末を期限として回答を回収し、解析の上、結果公表予定である。

c. 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。ガイドライン発刊前に神経内科・小児神経専門医対象、患者対象、遺伝専門医対象の実態調査を実施しており、発刊後4年以上が経過した時点で同様の調査を再度行い、比較検討することで、ガイドラインの有効性評価と改訂に向けた医療課題取

集を行う。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微修正を加えた。

神経内科・小児神経専門医対象調査は、調査用紙を2018年10月に発送し、2019年1月末を期限として回答を回収。有効回答1377件について解析、発刊前調査との比較検討を実施した。

患者対象調査は、2019年3月にアンケート用紙を対象者に発送、2019年5月末を期限として回答回収。結果について班会議で報告した。遺伝専門医対象調査は、2019年8月末を期限に回答を回収し、現在結果を解析中である。

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ない、日本神経学会と日本小児神経学会の承認を得て2020年5月に研究班HPや日本神経学会HP等で公開した。

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2018年12月から、倫理審査での承認が得られた施設

から調査を開始、現在もデータ収集中。

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。

ワーキンググループを組織し、2019年1月に初回ミーティングを実施。新潟病院でプロトコル・EDCを作成、倫理審査を受けた。2020年1月にスタートアップミーティングを実施。倫理審査承認を得た施設からデータ入力を開始した。

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の使用成績を調査している。

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し、2019年度から統合事務局が運用開始した。登録システムも疾患毎に個別に構築していたものを、統合・階層化する形に再構築し、新しいシステムでの登録疾患拡大を目指している。2019年度は顔面肩甲上腕型、眼咽頭型についてシステムを構築。現在倫理審査中で、承認を得られ次第登録開始予定。

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。運動機能や心臓障害、呼吸不全、嚥下障害などへの関心は高い一方、全身合併症への関心は低かった。実施している検査・機能評価では、血液検査や心電図、呼吸機能、単純 X 線など即日実施可能なものの実施頻度は高い一方、ホルター心電図や睡眠時呼吸評価、嚥下機能評価など手間のかかる検査や合併症検査の実施率は低かった。また、診療症例数や所属施設種別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などが明らかになった。結果は、国立病院医学会や難病医療ネットワーク学会、International Myotonic Dystrophy Consortium、World Muscle Society で発表、ガイドライン編集委員会に報告した。また、日本神経学会誌である臨床神経学にて論文公表した。

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。9 割の患者が疲労を訴えていること、成人患者の 1/3 が離職しておりその半分は病気が原因であった。専門医を受診していない患者も多く、人工呼吸療法を勧められても必要を感じないために実施していない患者が多いこと、診断前に不妊治療を受けている者が多いことなどが明らかとなった。調査結果を筋

ジストロフィー医療研究会、International Myotonic Dystrophy Consortium で発表、ガイドライン編集委員会等に報告した。また、臨床神経学にて論文公表した。

b. 筋強直性ジストロフィー臨床遺伝専門医対象調査
現在調査実施中。回答回収後、解析の上結果公表予定。

c. 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

専門医対象調査では、利用頻度の高い情報源として、発刊後は 85.8%がガイドラインを挙げた。発刊前に比べ新規患者が受診した時に自身で対応するとの回答が増加、ステロイド・リハビリ、呼吸ケアなど多くの項目でガイドラインの意図する方向への変化が観察され、エビデンスの乏しい希少疾病でもエキスパートの推奨を含むガイドラインは有用性が高いことが示された。結果については日本筋学会、World Congress of Neurology にて発表し、臨床神経学にて論文公表した。ガイドライン改定の基礎資料としても活用する予定である。

臨床遺伝専門医対象調査では、遺伝診療においてガイドラインを参考にしている割合が 61%を占めた。患者に対する遺伝診療に優位な差は認めなかったが、キャリア診断において、診断を自施設で行う割合、生殖モザイシズムについての説明を行う割合が増加していた。結果は班会議、合同班会議で報告した。

患者対象調査の結果は現在解析中である。

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い、日本神経学会および日本小児神経学会に承認を得て、2020 年 5 月に公開した。

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。現在もデータ収集中。

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

神経筋疾患については 2019 年にプロトコル作成・EDC 作成を行った。主幹施設である新潟病院で倫理承

認を得ており、実施施設でも倫理承認を得た施設から順次データ入力を開始している。

沖繩型については新潟病院・聖マリア病院にて調査を実施している。

2018年度は1名で4日間連続装着、5名で一日装着する訓練を行った。では連日の訓練で機能は徐々に改善、3週間有効性が維持され、上肢巧緻運動(三線演奏)が改善した。でも握力・ピンチ力の改善や手指運動の改善を認めた。共に期待喪失感は低かった。

2019年度は7名で週1回2ヶ月間(第1クール)、週2回2ヶ月間(第2クール)の訓練を実施。データ解析中だが、握力が4倍に増えた症例もいた。

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。2020年2月末時点でジストロフィノパチー1920名、筋強直性ジストロフィー976名、先天性筋疾患56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。

登録の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。

新しい登録システムにおいて、登録疾患の拡大を計画。顔面肩甲上腕型筋ジストロフィーと眼咽頭型筋ジストロフィーの登録システムを構築した。倫理審査で承認が得られ次第登録開始予定である。

患者登録を利用した研究として、顔面肩甲上腕型筋ジストロフィーの主観的臨床指標である Facioscapulohumeral muscular dystrophy health index(FSHDHI)の日本語版作成と妥当性評価を登録患者の協力を得て実施する予定。

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。新型コロナウイルス肺炎における注意推奨の周知にも活用した。

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

2019年7月28日:「知っておきたい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」国立病院機構本部

2019年9月15日:「筋ジストロフィーを知ろう」グランシップ静岡

リハビリテーションセミナー

2019年9月15日(アドバンスコース):「臨床運動機能評価について学ぼう」アピオあおもり(台風19号のため中止)

2019年11月10日:ベーシックコース TKP ガーデンシティ PREMIUM 名駅西口

2020年1月25日:意思伝達支援について学ぼう「Cyin ハンズオンセミナー」国立病院機構大阪刀根山医療センター

2019年12月1日:「筋ジストロフィーの CNS 障害研究会」フクラシア浜松町

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。専門医対象調査では、専門領域以外の医療課題に関心が持ちにくいこと、手間や時間を要する検査が実施されにくいことなどが明らか

かとなり、集学的医療管理におけるガイドラインの必要性が示唆された。患者調査では医療者が感じるより、疲労を訴える患者が多いこと、自覚症状の乏しさから呼吸ケアなどの治療に消極的な患者が多いこと、未診断患者の不妊治療が多いことなどの医療課題が明らかとなった。本症においては、患者からの愁訴が乏しいため、患者の感じている困難さと医療者の関心が一致していないことも多いと推測され、そのギャップを埋める意味でもガイドラインの意義が大きいと思われる。また、筋強直性ジストロフィーの遺伝診療上の課題を明らかにする目的で、臨床遺伝専門医を対象とした調査を計画、質問項目作成の上、倫理審査を受け、調査を開始した。

ガイドライン発刊後調査としては専門医対象と臨床遺伝専門医対象、患者対象のアンケート調査を実施した。専門医対象調査では、多数の医師が利用頻度の高い情報源としてガイドラインを挙げていた。また、新規患者が受診した際に、自ら診療するとの回答も増加した。個別の医療課題でも、ガイドラインの推奨する方向への変化が複数観察された。エビデンスの乏しい希少疾病では、有効なガイドラインが作成できないという懸念があったが、診療経験を得ることが困難な疾患ではエキスパートの推奨を伴うガイドラインの意義が大きいことが確認できた。臨床遺伝専門医対象調査では、患者に対する遺伝診療には大きな変化は見られなかったが、キャリア診断における内容に変化があり、6割以上の専門医が参考としていることから、一定の有効性が示唆された。

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、2020年3月にはビルトラルセン®が製造販売承認を得た。こうした背景の下、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。このため、病型診断を進めるための手引きを作成し、日本神経学会・日本小児神経学会の承認を得て2020年5月に公開した。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ている。

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疾患登録拡大を行うこと、登録の階層化による効率化を図った。2019年度には顔面肩甲上腕型筋ジストロフィーと眼咽頭型筋ジストロフィーのシステムを構築し、近日中に登録を開始する予定である。

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200/日程度のアクセスを得ており、情報ソースとして定着しつつある。新型コロナ肺炎の流行を受け、神経筋疾患患者への注意事項・推奨の周知にも活用した。

市民公開講座・セミナーも継続的に実施。2019年度は、登録開始予定の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の公開セミナーを実施、患者会からの要望に応じて静岡で関連職種セミナーを実施した。希少疾病では迅速承認が増えることが予測され、臨床現場で質の高い運動機能評価データを収集することが求められるようになる。このためリハビリテーションセミナーアドバンスコースで運動機能評価をテーマとした企画を行ったが、台風 19 号、コロナ肺炎のためまだ実施できていない。関連班とも協力して実施を図る予定である。

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

- 論文発表
 - 池田真理子、石垣景子、尾方克久、白石一浩、松浦 徹、他. 筋ジストロフィーの病型診断を進めるための手引き 2019/5/22 本研究班 HP(MD Clinical Station for Doctors): <https://doctors.mdcst.jp/diagnosis/>, 日本神経学会 HP: <https://neurology-jp.org/guidelinem/index.html> (2019/3/26 時点)
 - 松村 剛、小牧宏文. 本邦におけるデュシェンヌ型筋ジストロフィーの診療実態～診療ガイドラインによって何が変わったか～ 臨床神経学 2019; 59 (11): 723-729
 - 松村 剛、高田博仁、石垣景子、小牧宏文、高橋正紀. 本邦における筋強直性ジストロフィーの診療実態調査－専門医対象全国調査－ 臨床神経学 2020; 60(2): 120-129
 - 高橋正紀、山本 理沙、久保田智哉、松浦 徹、石垣景子、砂田芳秀、小牧宏文、高田博仁、久留 聡、松村 剛. 本邦における筋強直性ジストロフィーの患者実態調査－患者対象全国調査－ 臨床神経学 2020; 60(2): 130-136
 - 松村 剛. 【指定難病ペディア 2019】個別の指定難病 神経・筋系 筋ジストロフィー[指定難病 113] 日本医師会雑誌 2019; 48(S1): S89-S91
 - 松村 剛. 筋ジストロフィーとスポーツ Brain and

Nerve 2019; 71 (2): 135-142

- 松村 剛. 特集「顔面肩甲上腕型筋ジストロフィーに対する治療開発の現状」顔面肩甲上腕型筋ジストロフィーの臨床 難病と在宅ケア 2019; 25(9): 15-18
 - 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; 59 (5): 577-582
 - Fujino H, Matsumura T, Saito T, Fujimura H, Imura O. Psychological case conference following the death of a patient with neuromuscular disease: A source of emotional support for participating medical staff. Journal of Patient Experience 2019; 1-4
- 学会発表
 - 松村 剛. 教育コース 医者の思いと患者の思いよりよき相互理解のために 筋強直性ジストロフィー, 2019年5月25日 第60回日本神経学会学術大会 大阪国際会議場(大阪市)
 - Matsumura T, Takahashi MP. Study of medical practices for patients with myotonic dystrophy in Japan -- Nationwide specialists survey. 2019年6月11日 12th International Myotonic Dystrophy Consortium (Gothenburg, Sweden)
 - Takahashi MP, Matsuura T, Ishigaki K, Sunada Y, Takada H, Kuru S, Matsumura T. Study of Care Practices for Patients with Myotonic Dystrophy in Japan -- Nationwide Patient Survey. 2019年6月11日 12th International Myotonic Dystrophy Consortium (Gothenburg, Sweden)
 - Ueda Y, Imura O, Shingaki H, Ohno M, Suwazono S, Matui M, Fujino H, Saito T, Matsumura T, Fujimura H, Takahashi MP. Pilot Study of Cognitive-behavioral Therapy for Myotonic Dystrophy Type 1 Patients by Using a Biometric Information Monitor 2019年6月11日 12th International Myotonic Dystrophy Consortium (Gothenburg, Sweden)
 - Yamauchi K, Horie R, Kubota T, Matsumura T, Kimura E, Nakamura H, Takahashi MP. Registry of Myotonic Dystrophy in Japan: Current Status and Genotype-Phenotype Correlation. 2019年6月11日 12th International Myotonic Dystrophy Consortium (Gothenburg, Sweden)

- 6) Matsumura T, Takada H, Iwahashi H, Kubota T, Takahashi MP, Matsui M. Incretin Secretion is Preserved in Myotonic Dystrophy Complicated with Diabetes Mellitus. 2019年6月11日 12th International Myotonic Dystrophy Consortium (Gothenburg, Sweden)
- 7) Nishi M, Kimura T, Furuta M, Suenaga K, Matsumura T, Fujimura H, Jinnai K, Yoshikawa H. Differences in Splicing Defects Between Cortex and White Matter of Myotonic Dystrophy Type 1 Brain. 2019年6月11日 12th International Myotonic Dystrophy Consortium (Gothenburg, Sweden)
- 8) Horie R, Takada H, Yamauchi K, Kubota T, Matsumura T, Takahashi MP. Glucose Intolerance, Dyslipidemia and Liver Dysfunction in Myotonic Dystrophy. 2019年6月11日 12th International Myotonic Dystrophy Consortium (Gothenburg, Sweden)
- 9) Kuru S, Matsumura T, Saito T, Suzuki M, Takahashi T, Takahashi MP. Respiratory Management of Patients with Myotonic Dystrophy in Japan. 2019年6月11日 12th International Myotonic Dystrophy Consortium (Gothenburg, Sweden)
- 10) Fujino H, Matsumura T, Saito T, Nakayama T, Takahashi MP, Imura O. Discrepancy Between Patient and Clinician Evaluation of Symptoms in Myotonic Dystrophy. 2019年6月11日 12th International Myotonic Dystrophy Consortium (Gothenburg, Sweden)
- 11) 松村 剛. 合同シンポジウム 22 神経難病のリハビリテーション
筋ジストロフィーにおけるリハビリテーション. 2019年6月16日 日本リハビリテーション医学会学術集会 神戸国際会議場(神戸市)
- 12) 松村 剛、小牧宏文. 筋ジストロフィー医療における診療ガイドラインの有用性. 2019年8月2日 第5回日本筋学会学術大会 東京大学医等国際学術研究センター(東京)
- 13) 尾方克久、松浦 徹、石垣景子、白石一浩、池田真理子、松村 剛. 「筋ジストロフィーの病型診断を進めるための手引き」の作成. 2019年8月2日 第5回日本筋学会学術大会 東京大学医等国際学術研究センター(東京)
- 14) Matsumura T, Takahashi MP. Survey of the actual state of medical care of patients with myotonic dystrophy in Japan. 2019年10月2日 World muscle society Tivoli Park (Copenhagen, Denmark)
- 15) 松村 剛. 筋強直性ジストロフィー診療ガイドラインシンポジウム なぜ筋強直性ジストロフィーにも診療ガイドラインが必要か? 2019年10月12日 筋ジストロフィー医療研究会 アピオあおもり(青森市)
- 16) 松村 剛. シンポジウム「これからの災害対策」災害は身近な問題～大阪刀根山医療センターの経験～ 2019年10月12日 筋ジストロフィー医療研究会 アピオあおもり(青森市)
- 17) 尾方克久、石垣景子、松浦 徹、白石一浩、池田(谷口)真理子、鈴木幹也、松村 剛. 「筋ジストロフィーの病型診断を進めるための手引き」の作成 2019年10月12日 筋ジストロフィー医療研究会 アピオあおもり(青森市)
- 18) Matsumura T, Komaki H. The effects of a practical guideline on medical management of patients with Duchenne muscular dystrophy. 2019年10月28日 World Congress of Neurology (Dubai, United Arab Emirates)
- 19) 尾方克久、鈴木幹也、松浦 徹、石垣景子、白石一浩、池田真理子、松村 剛. 「筋ジストロフィーの病型診断を進めるための手引き」の編集 2019年11月6日 日本神経治療学会学術大会 (横浜市)
- 20) 松村 剛. 筋ジストロフィーシンポジウム「令和時代の筋ジストロフィー医療～世界のトップランナーを目指す国立病院の役割」筋ジストロフィー医療における世界の潮流. 2019年11月8日 国立病院総合医学会 名古屋国際会議場(名古屋市)
- 21) 高田博仁、松村 剛、高橋正紀、久保田智哉、松井未紗、岩橋博見. 筋強直性ジストロフィーではインクレチン分泌は保たれている 2019年11月8日 国立病院総合医学会 名古屋国際会議場(名古屋市)
- 22) 松村 剛、小牧宏文. 希少疾病における診療ガイドラインの意義～デュシェンヌ型筋ジストロフィー診療ガイドラインによって何が変わったか～ 2019年11月15日 日本難病医療ネットワーク学会学術集会 九州大学(福岡市)

H. 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.

市民公開講座

開催日時

2019年

7月28日(日)

13:00~17:00

知っておきたい

「顔面肩甲上腕筋ジストロフィー
・眼咽頭筋型筋ジストロフィー」

Webにて**ライブ中継**いたします

<http://y2u.be/kliFAfiXXT0>



会場

* 国立病院機構本部講堂

プログラム

事前申し込み
不要

定員 **120名**

**参加費
無料**

「顔面肩甲上腕型筋ジストロフィーの病態メカニズム」
東海大学工学部生命化学科 三橋弘明

「顔面肩甲上腕型筋ジストロフィーの臨床」
国立病院機構大阪刀根山医療センター脳神経内科 松村 剛

「顔面肩甲上腕型筋ジストロフィーの治療開発に向けた
基礎研究の現状」
熊本大学発生医学研究所筋発生再生分野 小野悠介

「もっと知って欲しい眼咽頭筋型筋ジストロフィー」
熊本大学大学院生命科学研究部脳神経内科学 山下 賢

「患者の立場でできること～患者会活動の現在～」
一般社団法人筋ジストロフィー協会/FSHD患者交流会 鈴木嵩征

「治療開発と患者登録の重要性」
国立精神・神経医療研究センターTMC臨床研究支援部 中村治雅

連絡先 office@mdcst.jp

お問い合わせは、
メールでお願します。

主催:「筋ジストロフィーの標準的医療普及のための研究調査班」

<https://mdcst.jp/>

共催:「AMEDクリニカル・イノベーション・ネットワーク推進のための産学連携による筋疾患レジストリの発展的拡大と、
生体試料との連携、国際協調を見据えた研究班」

「顔面肩甲上腕型筋ジストロフィーの病態解明と新規治療基盤の創出研究班」

筋ジストロフィー関連職種セミナー in静岡 「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

2019年 開催日時

9月15日(日)

13:00 ~ 16:30

会場
静岡県コンベンションアーツセンター
グランシップ 910号室

定員
100名

* 事前申し込み不要
参加費無料

連絡先 : office@mdcst.jp
お問い合わせは、メールでお願いします。

「筋ジストロフィーってどんな病気？」

国立病院機構 大阪刀根山医療センター 脳神経内科

松村 剛

「遺伝について」

国立病院機構鈴鹿病院 脳神経内科

南山 誠

「小児筋ジストロフィーにおける成長と生活」

名古屋市立大学大学院 医学研究科 新生児・小児医学分野

服部文子

「筋ジストロフィーのリハビリテーションについて」

信州大学医学部 保健学科

西澤公美

「神経筋難病診療における多職種連携サポートチームについて」

国立病院機構 箱根病院 神経筋・難病医療センター 神経内科

阿部達哉

「長野県筋ジストロフィー診療ネットワークの活動について」

国立病院機構 まつもと医療センター 臨床研究部

中村昭則

「難病患者の災害対策～自助を中心に～」

国立病院機構 静岡医療センター 脳神経内科

溝口功一

「医薬品開発の現場と、患者登録の重要性」

国立精神・神経医療研究センターTMC

中村治雅

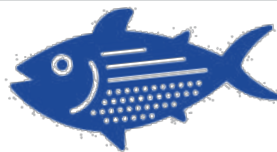
筋ジストロフィー リハビリテーションセミナー (アドバンスコース)

臨床運動機能評価について学ぼう

日時

2019年10月13日(日) 13:00~17:00

会場：アピオあおもりイベントホール



事前申込 **要** (定員100名:先着順)

申込先: office@mdcst.jp

参加費 無料

*お申し込みの際には、講座名称・所属・職種・氏名をお書き添えください。

第一部：迅速承認の時代における臨床機能評価の課題

「筋ジストロフィーの治療開発の現状と市販後の課題(臨床機能評価の必要性)」
国立精神・神経医療研究センター TMC 小牧宏文

「条件付き早期承認制度および製造販売後に求められること」
国立精神・神経医療研究センター TMC 中村治雅

「ヌシネルセンにおける市販後調査の実際」
国立病院機構大阪刀根山医療センター 脳神経内科 齊藤利雄

第二部：臨床機能評価の実際

「筋ジストロフィー治験での臨床機能評価と自然歴研究の意義」
国立精神・神経医療研究センター 小児神経科 竹下絵里

「臨床機能評価の実際と評価の標準化～評価手順書と研修の重要性～」
国立精神・神経医療研究センター 身体リハビリテーション部 岩田恭幸

「歩行不能例、進行例の臨床機能評価」
国立精神・神経医療研究センター 身体リハビリテーション部 矢島寛之

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

協力：国立病院機構 青森病院

<https://mdcst.jp/>

参加費無料

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テーションを
行う上で知っておきたい臨床知識」

国立病院機構大阪刀根山医療センター 脳神経内科
松村 剛

「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

「神経筋疾患による嚥下障害の特徴と
外科的介入」

名古屋大学 耳鼻咽喉科
藤本保志

「筋ジストロフィーの早期リハビリテーションと
多職種連携」 -デュシェンヌ型筋ジストロフィーを中心に-

国立病院機構医王病院 リハビリテーション科
田沼慎也

「呼吸リハビリテーション」

国立病院機構八雲病院 小児科
石川悠加

開催日時

11月10日(日)
13:00~17:00

会場

TKPガーデンシティ
PREMIUM名駅西口
4階 オリオン

定員 100名

事前申し込み要
先着順

申込先

office@mdcst.jp

* お申し込みの際には、
講座名称・所属・職種・
氏名をお書き添えてください

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）

意思伝達支援について学ぼう「Cyin ハンズオンセミナー」

日時：2020年1月25日(土) 10:30～15:00 (受付10時)

場所：国立病院機構大阪刀根山医療センター リハビリテーション訓練棟

講師：国立病院機構新潟病院 院長 中島 孝先生

同リハビリテーション科 作業療法士 早川竜生先生

サイバニクス技術による新しいインターフェースである「Cyin™」の使いかたを修得するためのハンズオンセミナーです。講義に引き続いて「Cyin™」に触れての実習を行う実践的なものです(実習は自由解散 最大15時まで)。

ご興味のある方のご参加をお待ちしております

参加申し込み：office@mdcst.jp

お申し込みの際には所属、職種、氏名をお書き添えください

申込者多数の場合お断りする場合があります。

主催：厚生労働科学研究費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

事前申し込み **不要** 参加費 **無料**

第6回

筋ジストロフィーの

CNS障害研究会

開催日時

12月1日(日)10:00~17:00 (予定)

開催会場 フクラシア浜松町 会議室C

特別講演

「脳内炎症と疲労一筋痛性脳脊髄炎/慢性疲労症候群
(ME/CFS)の病態を探る」

国立精神・神経医療研究センター神経研究所 佐藤 和貴郎先生

「眠気の分子の実態についてわかっていること」

筑波大学国際統合睡眠医科学研究機構 船戸 弘正先生

*症例検討会も予定しています

一般演題・症例募集(演者・演題)

募集〆切 2019年11月10日

抄録(A4 1枚)

提出〆切 2019年11月20日

お問い合わせは、メールでお願いします
連絡先: office@mdcst.jp

<https://mdcst.jp/>

主催:厚生労働科学研究費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

共催:精神・神経疾患研究開発費筋ジストロフィーの臨床開発促進を目指した臨床研究班

日本医療研究開発機構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