

厚生労働科学研究費補助金

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

令和5年度 総括研究報告書

研究代表者 松村 剛

令和6（2024）年 5月

## 目 次

### I. 総括研究報告

筋ジストロフィーの標準的医療普及のための調査研究  
松村 剛

### II. 分担研究報告書

1. デュシェンヌ型診療ガイドラインの改訂
2. 顔面肩甲上腕型筋ジストロフィーの患者登録構築と患者登録を活用した臨床研究
3. 筋ジストロフィーの生殖医療について考える
4. 筋ジストロフィー介護者の健康管理に関する調査研究  
～ジストロフィノパチー介護者を対象とした介護・健康に関する調査～
5. 筋ジストロフィー介護者に関する文献のシステマティックレビュー
6. 筋ジストロフィー等のリハビリテーション治療：HALの活用に関する研究  
HAL医療用下肢タイプの長期使用効果についての研究
7. 立位支援型車椅子の自立支援効果と安全性評価
8. 沖縄型神経原性筋萎縮症6例における上肢の単関節型Hybrid Assisted Limbs  
を用いたリハビリテーション治療の効果の検討
9. 顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー1例における立位支援型車椅子の使用経験
10. 本邦におけるCOVID-19罹患神経筋疾患患者の実態調査
11. 筋ジストロフィー心筋症に対するイバブラジンの治療効果
12. 効果的なヘルパー向けセミナーの実施に関する研究
13. 福山型先天性筋ジストロフィーにおける睡眠障害

(資料1) 第3回「筋ジストロフィー介護者の健康管理について考える会」  
2023年10月15日(Web開催)

(資料2) ドラッグ・ロスを考える会 2023年11月14日(Web開催)

(資料3) 厚労科研松村班 班会議プログラム 2023年12月2日開催

(資料4) 筋ジス合同班会議 プログラム 2024年1月12日開催(JA共済ビル)

(資料5) 第3回「筋ジストロフィーの生殖医療を考える」セミナー プログラム  
2024年1月22日(グランフロント大阪)

(資料6) 「筋ジストロフィーのCNS障害研究会」  
2024年2月23日千里ライフサイエンスセンター

(資料7) ハイブリッドセミナー これから変わる筋強直性ジストロフィー  
2023年7月29日(マリオス盛岡地域交流センター ハイブリッド)

(資料8) 国際筋強直性ジストロフィー啓発の日in大阪、東京  
2023年9月10日(大阪国際会議場、明治大学中野キャンパス)

### III. 研究成果の刊行に関する一覧表

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」  
代表研究者 松村 剛 国立病院機構大阪刀根山医療センター  
特命副院長・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。デュシェンヌ型診療ガイドライン改訂作業では、CQ確定とシステマティックレビュー委員の募集・研修まで進捗したが、以後停滞している。肢帯型筋ジストロフィーの診断能力向上のため、2022年度に画像診断アルゴリズムを作成し公表、2023年には筋画像アトラスが刊行された。2021年度に作成した顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー主観的臨床評価尺度(FSHDHI)日本語版について、班員施設・患者登録を利用して妥当性評価を行った。着床前診断の見解が見直され、疾患専門医の意見が求められるようになった。生殖医療や遺伝医療の専門家、患者を含めた情報交換を目的に、生殖医療セミナーを実施した。介護者健康管理について、当事者の意識変革やピアサポートが重要なことから、患者会と共同して当事者が企画から参加したセミナーを行った。HAL®の神経筋疾患および沖縄型での長期有効性評価を実施。沖縄型はAMED研究班での患者登録も開始され、これと協力してエビデンス構築に貢献する。起立支援型電動車椅子評価を筋ジストロフィー患者でも行った。COVID-19について、国内外の学会とも連携した情報提供を行った他、COVID-19罹患筋ジストロフィー患者の多施設共同調査を実施した。患者登録の促進、その他研究班や難病情報センターホームページコンテンツの更新、セミナー、学会・論文発表などを通じ、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った。

研究分担者氏名・所属研究機関名・職名  
青木正志（東北大学大学院医学系研究科・教授）  
栗野宏之（鳥取大学大学研究推進機構研究基盤センター・教授）  
池田真理子（藤田医科大学病院臨床遺伝科・病院准教授）  
石垣景子（東京女子医科大学医学部・准教授）  
石崎雅俊（国立病院機構熊本再春医療センター診療部・診療支援部長）  
大澤 裕（川崎医科大学医学部神経内科学教室・准教授）  
尾方克久（国立病院機構東埼玉病院・副院長）  
貝谷久宣（日本筋ジストロフィー協会・上級顧問）  
木村公一（東京大学医科学研究所・特任講師）  
久留 聡（国立病院機構鈴鹿病院・院長）  
小林道雄（国立病院機構あきた病院臨床研究部・臨床研究部長）  
小牧宏文（国立精神・神経医療研究センタートランスレーショナルメディカルセンター・センター長）  
諏訪園秀吾（国立病院機構沖縄病院脳・神経・筋疾患研究センター・センター長）  
高田博仁（国立病院機構青森病院・院長）  
高橋正紀（大阪大学大学院医学系研究科・教授）  
谷口雅彦（聖マリア病院・病院長）  
中島 孝（国立病院機構新潟病院・院長）  
中村昭則（国立病院機構まつもと医療センター臨床研究部・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・生物統計研究室長）  
日野博文（浅草病院・病院長）  
藤野陽生（大阪大学大学院大阪大学・金沢大学・浜松医科大学・千葉大学・福井大学 連合小児発達学研究科・准教授）

### A. 研究目的

筋ジストロフィーにおける標準的医療の普及と向上に向けた様々な調査・研究を行う。

### B. 研究方法

#### ① デュシェンヌ型筋ジストロフィー診療ガイドライン改訂

現在のガイドライン「デュシェンヌ型筋ジストロフィー診療ガイドライン 2014」は2014年に発刊され、発刊後に HAL®やビルテプソ®など新たな治療法も登場していることから、今期班においてガイドラインを改定する。

デュシェンヌ型の抱える合併症や医療課題には、脳神経内科や小児神経、リハビリテーション以外の領域も含まれるため、作成委員会には、循環器、遺伝医療、麻酔、心理などの専門家にも参画いただいた。

#### ② 肢帯型筋ジストロフィー画像診断アルゴリズム作成

前期班で作成した「筋ジストロフィーの病型診断を進めるための手引き(肢帯型・先天性・筋強直性ジストロフィーを念頭に)」を補完する目的で、「骨格筋画像を用いた肢帯型筋ジストロフィー診断アルゴリズム

ム」を作成する。

③ 顔面肩甲上腕型筋ジストロフィーの主観的臨床評価尺度 FSHDHI の日本語版作成評価

前期班にて FSHDHI 日本語版案を作成し、2021 年度に 11 名の患者の協力を得て試用評価を実施し、微修正の上日本語版を確定した。班員施設や患者登録を活用し、妥当性評価を行い、海外との比較も行う。

④ 生殖医療に関わる課題の把握と意識調査

生殖医療はナイーブな課題で、当事者の意見も多様であることから、筋ジストロフィーの専門医が直接的に生殖医療に関わる機会は乏しく、生殖医療、遺伝医療専門家との交流も限定的であった。一方で、一定の筋ジストロフィー患者が生殖医療を受けている現実があり、疾患専門医と生殖医療・遺伝専門医とのコミュニケーションが求められている。このため、疾患専門医と生殖医療・遺伝専門医、当事者が率直な情報交換を行うことを目的として、「筋ジストロフィーの生殖医療を考える」セミナーを実施した。2022 年に日本産科婦人科学会の見解が改訂されたことで、疾患専門医の意見が求められるようになった。このため、代表的疾患について、多領域の専門家が協議し、着床前診断における課題を明らかにする。

⑤ 介護者健康管理

筋ジストロフィーの生命予後が改善し、医療的ケアが必要になっても在宅療養が継続できるようになってきた。このことは ADL・QOL の面で喜ばしいことだが、介護負担の長期化・重大化を招き、介護者の健康管理が重要な課題となる。また、**dystrophinopathy** では加齢とともに **carrier** の心筋症・運動機能障害発症リスクが高まるなどの問題もある。前期班では、介護者の健康問題について、5 施設による共同調査を実施したが、遺伝性疾患におけるナイーブな問題を含むため、調査対象が心理サポートのできる施設に限定される、**carrier** 診断率が低く **carrier** の健康リスクが把握しにくいなど課題があった。介護者の意識変容を促すには、当事者が参画したピアサポートを含む支援が重要である。このため、2021 年 11 月にオンラインセミナー「筋ジストロフィー介護者の健康管理について考える会」を実施した。患者会の反響も大きく、2022 年以後は患者会も参加して実施した。

⑥ 神経筋疾患の HAL 長期有効性評価

神経変性疾患班とも共同し、保険適用 8 疾患について、5 施設が参加しデータ収集を行っている。EDC 登録者数は 191 名に登り長期的データの蓄積が期待される。

⑦ 起立支援型電動車椅子の自立支援・生活改善効果評価

2021 年度の沖繩型神経原性筋萎縮症に引き続き、2022、2023 年度は筋ジストロフィー患者においての評価を行った。沖繩型においては診断基準について、神経変性班(神経変性疾患領域の基盤的調査研究班)と意見交換した。AMED で患者レジストリー班が構築されたことから、これと協力し患者登録やエビデンス構築に寄与する。

⑧ COVID-19 神経筋疾患関連の情報提供・調査

研究班 HP 等を通じて適宜情報提供に努めた。パンデミックの長期化により、筋ジストロフィー患者でも COVID-19 罹患例が見られるようになった

こと、with コロナにむけて社会的活動を拡大する上で罹患者のデータを知ることが重要な意味を持つことから、多施設共同研究として罹患者調査を実施し、127 名のデータを収集した。

⑨ 患者登録促進・活用

患者登録 (Registry of muscular dystrophy: Remudy) 事務局や、関連研究班・機関と協力した広報活動などで患者登録を推進する。

登録データの解析や患者登録を用いた臨床研究の推進など患者登録の活用を進める。

⑩ 医療相談・アウトリーチ活動

治療困難例についての相談を随時実施。

難病情報センターのコンテンツ改訂を行った。

研究班 HP (<https://www.mdcast.jp/>) のコンテンツ更新やセミナー開催などでの情報提供に努めた。

(倫理面への配慮)

全ての臨床研究・調査については、倫理審査を受けて実施している。

C. 研究結果

① デュシェンヌ型筋ジストロフィー診療ガイドライン改訂

2022 年 11 月の編集委員会において章割りと CQ を確定し、システマティックレビュー委員の募集を開始。18 名の応募を得て 2023 年 3 月に編集委員会とシステマティックレビュー研修会を実施した。以後委員長の多忙により進捗が停滞。委員長の負担軽減策、進捗促進に向けた提案協議を複数回行ったが、委員長自身での進捗を主張され実働がなされず、委員長が日本神経学会からの指名であるため、次期班では神経学会主体での作成を支援する形とした。

② 肢帯型筋ジストロフィー画像診断アルゴリズム作成

2021 年に肢帯型筋ジストロフィー画像診断アルゴリズムを作成。日本神経学会のパブリックコメント等を経て 2022 年 7 月に研究班・学会 HP にて公開した。2023 年には筋画像アトラスが刊行された。

③ 顔面肩甲上腕型筋ジストロフィーの主観的臨床評価尺度 FSHDHI の日本語版作成評価

2021 年度に試用評価の上確定した日本語版 (FSHDHI-J) について、班員施設・患者登録を用いて妥当性評価を行った。66 名の患者の協力をいただきデータを収集。Rochester 大学による scoring 等を経てデータ解析し、信頼性・妥当性を確認することができ、論文公表した。

④ 生殖医療に関わる課題の把握と意識調査

2021 年度は倫理的課題を中心に議論を行った。日本産科婦人科学会の見解が 2022 年 5 月に改訂され、今後 PGT-M の対象が拡大することが見込まれることを踏まえ、2022 年度は生殖医療の実態を理解することをテーマとしてセミナーを行った。2023 年度は、これまで非対象だった疾患での申請において疾患専門医の意見が求められるようになったことを踏まえ、ベッカー型の仮想事例をもとに、疾患専門医、生殖医療・遺伝医療専門家、審査委員に講演いただき、率直な議論を行った。PGT-M では患児の重症度、罹患有無だけでなく、クライアント・その配偶者の健康状況・進行予測なども踏まえて支援することの重要性などが再認識された。専門領域による見方の違いは大きいものの、そうした違いを抱える専門家が忌憚なく話し合える場の存在意義は大きい。代表的疾

患について、こうした議論を踏まえて生殖医療における留意点をまとめていくことの必要性を認識した

#### ⑤ 介護者健康管理

介護者の健康管理については、科学的エビデンスの重要性だけでなく、公的・私的支援体制の構築が重要と考え、2021年度から当事者向けのセミナーを開催している。2022年度からは患者会も参加してオンラインセミナーの形で実施。毎回多数の参加をいただき、継続的な実施を求める声が多く、当事者の発表について共感する意見が多く、ピアサポートの役割も果たしていることが確認できた。臨床場面でもcarrierの受診が増加傾向で、関心の高まりが実感される。

#### ⑥ 神経筋疾患のHAL長期有効性評価

EDCへの登録症例数は、191例となっている。データ収集を継続中である。

#### ⑦ 起立支援型電動車椅子の自立支援効果・介護負担軽減効果評価

起立支援型電動車椅子は、立位に加えチルト、リクライニング機能など多様なポジショニングが可能なおことから、リーチ範囲の拡大、視線の拡大、長時間乗車による苦痛の減少、下腿浮腫の改善、腰痛軽減や車椅子乗車時間の増加など多くの効果が期待できる。2021年度は沖縄型神経原性筋萎縮症患者で評価を行ったが、2022年度は筋ジストロフィー患者を対象を拡大に、病院内で試用し安全性と有効性を評価した。2023年度は実利用環境下における2週間以上の長期使用で自立支援効果と安全性を評価した。

多様なポジショニング・座面高調整機能は快適性だけでなく、介護負担軽減効果やADL/自立支援効果が示唆された。立位支援機能は歩行能喪失早期の患者でより有効性が高いと思われた。一方で、車体の大きさや重量が本邦の住宅事情にそぐわない点があり、適応者であっても利用が制限される課題がある。

#### ⑧ COVID-19神経筋疾患関連の情報提供・調査

2022年度に多施設で罹患者調査を実施。126名のデータを収集し解析を行った。死亡者は高度心不全や嚥下機能障害の強い2名のみで、入院治療を受けずに回復する患者も多く、筋ジストロフィーがCOVID-19の増悪因子になる可能性は低いと思われた。一方で、隔離処置やエアロゾル対策で積極的な排痰処置が困難になることから、二次性の肺炎が生じる例、心機能の悪化を見る例もあり、重症例ではCOVID-19が軽度でも慎重に対応する必要がある。これらの結果はWorld Muscle Societyで発表し、論文作成中である。

#### ⑨ 患者登録促進・活用

疾患ごとの登録患者数は、2024年3月末時点で、ジストロフィノパチー2160名、筋強直性ジストロフィー1234名、先天性筋疾患91名、顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー194名。成人型では、受診頻度が低いことから、医療機関受診を必須とする現在の登録方法では登録・更新が進みにくい面があり、登録方法や内容の見直しについて検討を行っている。

臨床研究への活用としては、顔面肩甲上腕型筋ジストロフィーの登録データ解析を行い班会議で報告、国内外の学会報告も予定している。Tranilast医師主導治験でRemudy通信を利用した広報を行うなど活用している。

#### ⑩ 医療相談・アウトリーチ活動

治療困難例についての相談、COVID-19罹患者についての相談、筋強直性ジストロフィー軽症女性、男性患者におけるPGT-Mの相談などを行った。

難病情報センターのコンテンツ改訂を行った。

ホームページコンテンツを随時更新。治験が増加するにつれリクルートの困難さが増加していることを踏まえ、ホームページにJRCTに登録された筋ジストロフィーの治験情報を掲載し、周知に努めた。

セミナーについては関連研究班や患者会とも協力し下記の通り実施した

2023年10月15日「筋ジストロフィー介護者の健康管理について考える会」

2023年11月14日「ドラッグ・ロスを考える会」

2024年1月22日「筋ジストロフィーの生殖医療を考える会」

2024年2月23日「筋ジストロフィーのCNS障害研究会」

2023年7月29日「これから変わる筋強直性ジストロフィー」

2023年9月10日「国際筋強直性ジストロフィー啓発の日 in 大阪、東京」

#### D. 考察

診療ガイドラインは標準的医療普及の基本的ツールである。「デュシェンヌ型筋ジストロフィー診療ガイドライン2014」は発刊から9年以上経過したことなどから、改訂作業を行うこととした。システムティックレビュー作業に入る段階から、委員長の多忙で進捗が滞り、他委員への委譲・代行も拒否されたため進捗が遅れず、委員長が日本神経学会からの指名のため、今後は学会主導の作成を研究班が支援する形での進捗を図る。

肢帯型筋ジストロフィーの画像診断による診断アルゴリズムは日本神経学会のパブリックコメントを受け、2022年に学会・研究班HPで公開した。2023年には筋画像アトラスが刊行された。筋ジストロフィーにおける画像診断はバイオマーカーとしても強く認識されており、肢帯型筋ジストロフィーの診断能力向上に寄与するものと考えられる。

主観的臨床評価は、治療開発の上で重視されてきており、特徴的な臨床症状を示す疾患では疾患特異的指標が求められる。国際共同治験などへの参加において、日本語版の作成と妥当性評価は基本要件となる可能性が高く、FSDHI-Jの妥当性評価は、分担研究施設に加え患者登録も活用したことで、多数の幅広い患者の協力を得ることができた。信頼性・妥当性が確認できたことで、今後の臨床研究や治験への活用が期待される。

筋ジストロフィーにおいても生殖医療を受ける患者は少なくない。2022年に日本産科婦人科学会のPGT-Mの見解が変更され、これまで対象外とされていた疾患で申請が行われるようになり、疾患専門医の意見が求められる。このため、生殖医療における課題を理解するため、セミナーを実施した。疾患専門医と生殖医療・遺伝医療専門家・当事者が一堂に会して意見交換をする機会は貴重で、率直な意見交換は共通理解促進に大きな役割を果たしている。こうしたセミナーで代表的疾患事例における課題を明らかにし、まとめていきたい。

筋ジストロフィー患者の生命予後が改善し、医療

ケアが必要になっても在宅医療を継続する患者が増加している。このことは好ましいことであるが、介護者の負担増加にもつながっており、介護者健康管理は重要な課題である。介護者の健康状態、遺伝子変異の有無が及ぼす影響などについてのエビデンス構築も重要であるが、ナイーブな問題であるため、ピアサポートなど心理的ケアも含めた支援体制構築の中で問題解決を図っていく必要がある。こうした認識の下で2021年度から、当事者も参画した形でのセミナーを開催している。参加者から高い評価を得て、2022年度は計画段階から患者団体の協力を得て実施できた。臨床場面でもcarrierの受診例が増えるなど効果が実感されている。セミナーの継続的開催に加え、介護者支援の資料作成なども行いたい。

神経筋疾患におけるHAL®長期有効性評価については参加施設も増え、着実にデータ集積を継続している。立位支援型電動車椅子の評価については、2023年度は実利用環境下での使用評価を行った。多様なポジショニング・座面高調整機能は快適性だけでなく、介護負担軽減効果やADL/自立支援効果が期待できる、立位支援機能は歩行能喪失早期の患者でより有効性が高いと思われた。一方で、車体の大きさや重量が本邦の住宅事情にそぐわない点があり、適応者が制限される課題がある。

COVID-19については一般社会はwithコロナに移行しているが、筋ジストロフィー患者のADL拡大においては罹患者の情報が重要となる。第6波以降では筋ジストロフィー患者の罹患者も見られるようになったことから、多施設共同で罹患者の情報を収集し126名のデータを得た。これらのデータの詳細は現在解析中であるが、筋ジストロフィーがCOVID-19の増悪因子になる可能性は低いと思われた。一方で、隔離やエアロゾル対策により積極的な排痰処置が困難になることから、二次性の肺炎が生じる例、心機能の悪化を見る例もあり、重症例ではCOVID-19が軽度でも慎重に対応する必要があると思われる。

患者登録も日本全国からの協力を得て、登録患者数が着実に増加している。FSHD患者登録データについて解析し班会議で報告、国内外の学会でも報告予定である。FSHDHI日本語版妥当性評価など登録を活用した臨床研究、Tranilast医師主導治験での周知活動にも活用されている。成人発症軽症例では、医療機関の受診頻度が低く、検査コストも患者登録の阻害因子となる場合がある。治験促進の上では、こうした患者のデータ収集や情報提供の必要性が高い。このため、医療機関を介さなくても患者自身が登録・更新可能な形のシステム構築について、Remudyなどと検討している。

医療相談については治療困難例やCOVID-19罹患者例など随時実施している。PGT-Mについての相談も出てきており、班員とも相談しながら随時対応していく。難病情報センターのコンテンツ改訂やホームページの随時改訂など情報提供に努めた。

#### E. 結論

筋ジストロフィーの標準的医療普及に必要な活動を継続している。ガイドライン改定については学会との協力を維持し進捗を促進する。COVID-19についての調査・情報提供、生殖医療など、筋ジストロフィーの抱える諸課題を見据えた活動を継続していく。

#### F. 研究発表

##### 1. 論文発表

- 1) Nambu Y, Shirakawa T, Osawa K, Nishio H, Nozu K, Matsuo M, Awano H. Brothers with Becker muscular dystrophy show discordance in skeletal muscle computed tomography findings: A case report. Sage Open Medical Case Reports 2024; Epub ahead of print
- 2) Fujino H, Takahashi MP, Nakamura H, Heatwole CR, Takada H, Kuru S, Ogata K, Enomoto K, Hayashi Y, Imura O, Matsumura T. Facioscapulohumeral muscular dystrophy Health Index: Japanese translation and validation study. Disabil Rehabil 2024;31:1-10
- 3) Kimura K, Tochinal R, Saika T, Fujii W, Morita H, Nakanishi K, Tsuru Y, Sekizawa S, Yamanouchi K, Kuwahara M. Ivabradine ameliorates cardiomyopathy progression in a Duchenne muscular dystrophy model rat. Experimental Animals. 2024; -online ahead of print DOI: 10.1538/expanim.23-0087
- 4) Kimura K, Wakisaka A, Morita H, Nakanishi K, Daimon M, Nojima M, Itoh H, Takeda A, Kitao R, Imai T, Ikeda T, Nakajima T, Watanabe C, Furukawa T, Ohno I, Ishida C, Takeda N, Komai K. Efficacy and tolerability of ivabradine for cardiomyopathy in patients with Duchenne muscular dystrophy – one year treatment results in Japanese National Hospitals. International Heart Journal 2024; in press.
- 5) Yamashita S, Takahashi Y, Hashimoto J, Murakami A, Nakamura R, Katsuno R, Izumi R, Suzuki N, Warita H, Aoki M; Japan MSP Study Group. Nationwide survey of patients with multisystem proteinopathy in Japan. Ann Clin Transl Neurol. 2024; in press
- 6) Ishizaki M, Kobayashi M, Hashimoto H, Nakamura A, Maeda Y, Ueyama H, Matsumura T. Caregiver Burden with Duchenne and Becker muscular dystrophy in Japan: A clinical observation Study. Internal Medicine 2024;63(3):365-372
- 7) Nakamura A, Matsumura T, Ogata K, Mori-Yoshimura M, Takeshita E, Kimura K, Kawashima T, Tomo Y, Arahata H, Miyazaki D, Takeshima Y, Takahashi T, Ishigaki K, Kuru S, Wakisaka A, Awano H, Funato M, Sato T, Saito Y, Takada H, Sugie K, Kobayashi M, Ozasa S, Fujii T, Maegaki Y, Oi H, Tachimori H, Komaki H. Natural history of Becker muscular dystrophy: a multicenter study of 225 patients. Ann Clin Transl Neural. 2023;10(12):2360-2372
- 8) Kasahara NY, Nakayama S, Kimura K, Ymaguchi S, Kakiuchi Y, Nito C, Hayashi M, Nakaishi T, Ueda Y, Okada T. Immunomodulatory amnion mesenchymal

- stem cells preserve muscle function in a mouse model of Duchenne muscular dystrophy. *Stem Cell Research & Therapy* 2023;14:108 DOI: 10.1186/s13287-023-03337-0
- 9) Saito T, Saito T, Hashimoto H, Ogata K, Kobayashi M, Takada H, Kuru S, Kimura T, Nakamura A, Matsumura T. Safety and immunogenicity of mRNA COVID-19 vaccine in inpatients with muscular dystrophy. *Muscle Nerve* 2023; 67(2):117-123 DOI: 10.1002/mus.27761
  - 10) Takahashi C, Oishi M, Iwata Y, Maekawa K, Matsumura T. Impact of the TRPV2 Inhibitor on Advanced Heart Failure in Patients with Muscular Dystrophy: Exploratory Study of Biomarkers Related to the Efficacy of Tranilast. *International Journal of Molecular Science* 2023;24:21671 DOI: 10.3390/ijms24032167
  - 11) Yamauchi K, Matsumura T, Takada H, Kuru S, Kobayashi M, Kubota T, Kimura E, Nakamura H, Takahashi MP. The current status of medical care for myotonic dystrophy type 1 in the national registry of Japan. *Muscle Nerve* 2023;67(5):387-393
  - 12) Ishizaki M, Kobayashi M, Hashimoto H, Nakamura A, Maeda Y, Ueyama H, Matsumura T. Caregiver Burden with Duchenne and Becker Muscular Dystrophy in Japan: A Clinical Observation Study. *Internal Medicine* 2023; in press DOI: 10.2169/internalmedicine.9372-22
  - 13) Fujino H, Suwazono S, Ueda Y, Kobayashi M, Nakayama T, Imura O, Matsumura T, Takahashi MP. Longitudinal changes in neuropsychological functioning in Japanese patients with myotonic dystrophy type 1: A five year follow-up study. *Journal of Neuromuscular Diseases*. 2023;7(5):713-716
  - 14) Yoshizumi K, Nishi M, Igeta M, Nakamori M, Inoue K, Matsumura T, Fujimura H, Jinnai K, Kimura T. Analysis of splicing abnormalities in the white matter of myotonic dystrophy type 1 brain using RNA sequencing. *Neuroscience Letter* 2023; doi: 10.1016/j.neures.2023.10.002
  - 15) Nitahara-Kasahara Y, Nakayama S, Kimura K, Yamaguchi S, Kakiuchi Y, Nito C, Hayashi M, Nakaishi T, Ueda Y, Okada T. Immunomodulatory amnion-derived mesenchymal stromal cells preserve muscle function in a mouse model of Duchenne muscular dystrophy. *Stem Cell Res Ther*. 2023;14(1):108 doi: 10.1186/s13287-023-03337-0.
  - 16) Yamamoto T, Nambu Y, Bo R, Morichi S, Yanagiya M, Matsuo M, Awano H. Electrocardiographic R wave amplitude in V6 lead as a predictive marker of cardiac dysfunction in Duchenne muscular dystrophy. *Journal of Cardiology*. 2023; Epub 363-70. DOI: 10.1016/j.jjcc.2023.07.003.
  - 17) Saito MK, Osawa M, Tsuchida N, Shiraishi K, Niwa A, Woltjen K, Asaka I, Ogata K, Ito S, Kobayashi S, Yamanaka S. A disease-specific iPSC cell resource for studying rare and intractable diseases. *Inflamm Regen*. 2023;43(1):43 doi: 10.1186/s41232-023-00294-2.
  - 18) Kishnani PS, Kronn D, Suwazono S, Broomfield A, Llerena J, Al-Hassnan ZN, Batista JL, Wilson KM, Periquet M, Daba N, Hahn A, Chien YH. Higher dose alglucosidase alfa is associated with improved overall survival in infantile-onset Pompe disease (IOPD): data from the Pompe Registry. *Orphanet J Rare Dis*. 2023;18(1):381 doi: 10.1186/s13023-023-02981-2. PMID: 38057861
  - 19) Shoji H, Sakamoto R, Saito C, Akino K, Taniguchi M. Re-survey of 16 Japanese patients with advanced-stage hereditary motor sensory neuropathy with proximal dominant involvement (HMSN-P): Painful muscle cramps for early diagnosis. *Intractable & Rare Diseases Research*. 2023;12(3):198-201. DOI: 10.5582/irdr.2023.01051
  - 20) Sato M, Shiba N, Miyazaki D, Shiba Y, Nakamura A. Restoring Dystrophin Expression with Duchenne Muscular Dystrophy Exon 45 Skipping in Induced Pluripotent Stem Cell-Derived Cardiomyocytes. *Methods Mol Biol*. 2023;2587:141-151. doi: 10.1007/978-1-0716-2772-3\_8.
  - 21) Eura N, Noguchi S, Ogasawara M, Kumutpongpanich T, Hayashi S, Nishino I; OPDM/OPMD Image Study Group: Characteristics of the muscle involvement along the disease progression in a large cohort of oculopharyngodistal myopathy compared to oculopharyngeal muscular dystrophy. *J Neurol*. 2023;270(12):5988-5998 doi: 10.1007/s00415-023-11906-9.
  - 22) Tanboon J, El Sherif R, Inoue M, Okubo M, Malfatti E, Nishino I. A 53-year-old man with a 16-year history of asymmetrical proximal muscle weakness, facial muscle weakness, and scapular winging. *Brain Pathol*. 2023;33(5):e13171. doi: 10.1111/bpa.13171.
  - 23) Ohara H, Hosokawa M, Awaya T, Hagiwara A, Kurosawa R, Sako Y, Ogawa M, Ogasawara M, Noguchi S, Goto Y, Takahashi R, Nishino I, Hagiwara M. Branchpoints as potential targets of exon-skipping therapies for genetic disorders. *Mol Ther Nucleic Acids*. 2023;33:404-412, doi: 10.1016/j.omtn.2023.07.011.
  - 24) Tokuda N, Tsuji Y, Inoue M, Nishino I, Makino M. A Case of Cardiogenic Stroke With a Novel LMNA Variant (c. 1135C>A; p.Leu379Ile). *Cureus*. 2023;15(4): e37824. doi:

- 10.7759/cureus.37824
- 25) Nakamori M, Nakatani D, Sato T, Hasuike Y, Kon S, Saito T, Nakamura H, Takahashi MP, Hida E, Komaki H, Matsumura T, Takada H, Mochizuki H. Erythromycin for myotonic dystrophy type 1: a multicentre, randomised, double-blind, placebo-controlled, phase 2 trial. *EClinicalMedicine*. 2023;67:102390
- 26) Esteller D, Schiava M, Villar-Quiles RN, Dibowski B, Venturelli N, Laforet P, Alonso-Pérez J, Olive M, Domínguez-González C, Paradas C, Vélez B, Kostera-Pruszczyk A, Kierdaszuk B, Rodolico C, Claeys K, Pál E, Malfatti E, Souvannanorath S, Alonso-Jiménez A, de Ridder W, De Smet E, Papadimas G, Papadopoulos C, Xirou S, Luo S, Muelas N, Vilchez JJ, Ramos-Fransi A, Monforte M, Tasca G, Udd B, Palmio J, Sri S, Krause S, Schöser B, Fernández-Torrón R, López de Munain A, Pegoraro E, Farrugia ME, Vorgerd M, Manousakis G, Chanson JB, Nadaj-Pakleza A, Cetin H, Badrising U, Warman-Chardon J, Bevilacqua J, Earle N, Campero M, Díaz J, Ikenaga C, Lloyd TE, Nishino I, Nishimori Y, Saito Y, Oya Y, Takahashi Y, Nishikawa A, Sasaki R, Marini-Bettolo C, Guglieri M, Straub V, Stojkovic T, Carlier RY, Díaz-Manera J. Analysis of muscle magnetic resonance imaging of a large cohort of patient with VCP-mediated disease reveals characteristic features useful for diagnosis. *J Neurol*. 2023;270(12):5849-5865. doi:10.1007/s00415-023-11862-4.
- 27) 石垣 景子. 神経筋疾患—ミオパチー(代謝性)、重症筋無力症など. *医学のあゆみ* 2024;288(9):721-6
- 28) 松村 剛、齊藤利雄. COVID-19 は筋ジストロフィー患者にどのような影響をもたらしたか、日本難病医療ネットワーク学会機関誌 2023;8(2):1-5
- 29) 松村 剛. 肢帯型筋ジストロフィー Waste basket(くず入れ)から treasure box(宝箱)へ. 難病と在宅ケア 2023;28(10):5-7
- 30) 松村 剛. COVID-19 と筋ジストロフィー. *筋ジストロフィー医療研* 2023;8(2):3-9 doi.org/10.60190/kjik.8.2\_3
- 31) 松村 剛、齊藤利雄. 特集 脳神経内科医に求められる移行期医療. *筋ジストロフィー.Brain Nerve* 2023;74(6):795-799
- 32) 松村 剛. 特集 骨格筋のすべて—メカニズムからサルコペニアまで— D.筋症状を伴う疾患 5. 筋ジストロフィーの分類. *Clinical Neuroscience* 2023;41(2):232-236
- 33) 松村 剛、遠藤卓行、豊岡圭子、齊藤利雄. 筋ジストロフィー患者における新型コロナウイルス感染症罹患がもたらす影響. *神経治療学* 2023;40(3):392-396 doi.org/10.15082/jsnt.40.3\_392
- 34) 松井未紗、大野真紀子、稲葉ほのか、齊藤利雄、松村 剛、井村 修. 青年期 Duchenne 型筋ジストロフィー患者におけるグループワークの実践参加者の推移とグループの成長. *医療* 2023;77(1):37-41
- 35) 稲葉ほのか、大野真紀子、松井未紗、齊藤利雄、松村 剛、井村 修. 青年期の Duchenne 型筋ジストロフィー患者に対するサポート・グループの試み. *医療* 2023;77(1):43-48
- 36) 高橋正紀. 筋強直性ジストロフィー研究の進歩. *遺伝子医学* 2023;13(4):60-6
- 37) 高橋正紀. 筋強直性ジストロフィー—遺伝学的理解と治療開発の最新事情. *小児内科* 2023;印刷中
- 38) 小林道雄、戸沢満、小原美菜、佐藤さつき、石川友貴、川村直子、菅原正伯、和田千鶴、豊島 至. 国立病院機構あきた病院における神経筋難病の地域医療連携. *神経治療学* 2023;40(3):166-169, doi.org/10.15082/jsnt.40.3\_166
- 39) 木村公一. 筋ジストロフィーの心臓ケア. 難病と在宅ケア 2023;29(7):18-21
- 40) 木村公一、森田啓行、中西弘毅、中村昭則、松村剛、伊藤英樹、岡田尚巳. 筋ジストロフィーの心筋症治療. *神経治療* 2023;40(6):S155
- 41) 石崎雅俊、西田泰斗、前田 寧、小林広典、上山秀嗣. 気管腕頭動脈瘻塞症後、緊急外科的治療により救命され、長期経過を観察し得た Duchenne 型筋ジストロフィーと考えられた 1 例. *神経治療学* 2023; 印刷中
- 42) 尾方克久. 筋疾患の病態と臨床: 筋ジストロフィーの診断と治療. *脳神経内科* 2023;99(2):201-208
- 43) 尾方克久. 障害児の成人移行支援の課題とトランジション. *神経筋疾患児の成人移行支援. 総合リハビリテーション* 2023;51(11):1177-1184
- 44) 尾方克久. 小児期発症筋ジストロフィー患者の成人移行支援はどのように進めるとよいでしょうか? *MD Frontier* 2023;3(1):29-32
- 45) 尾方克久. 筋ジストロフィー. *日本医事新* 2023;5198:41-42
- 46) 石垣景子. 福山型先天性筋ジストロフィーの最近の治療開発の動向. *脳と発達* 2023;55(3):196-200, doi.org/10.11251/ojjsn.55.196
- 47) 石垣景子. 特集 小児科医が知っておくべき筋疾患診療: 遺伝学的理解と治療の最新事情 筋弛緩を疑う患者さんが来たら何を行うか? *小児内科* 2023;55(12):1861-7
- 48) 石垣景子、大澤真木子. 福山型筋ジストロフィー臨床の歴史. *Clinical Neuroscience* 2023;41(1):103-106 2023
- 49) 久村悠祐、谷口雅彦、井手 睦、渡邊哲郎、庄司紘史. 沖縄型神経原性筋萎縮症患者 6 例に対する単関節用 HAL® の継続的使用が握力やピンチ力に与えた影響—COVID-19 流行による使用中断と再開からの検討—. *日本作業療法研究学会雑誌* 2023; in press
- 50) 中村昭則. 筋ジストロフィーに共通した臨床上的の問題. 難病と在宅ケア 2023;29(7):5-9
- 51) 久留 聡. 【筋疾患の病態と臨床】筋疾患の診察 overview. *脳神経内科* 2023;99(2):145-149
- 52) 長坂美和子、池田真理子. 特集 小児科医が知っておくべき筋疾患診療: 遺伝学的理解と治療の

最新事情そのほかの先天性筋ジストロフィー.  
小児内科 2023;55(12)

- 53) 野田成哉、勝野雅央、南山 誠 久留 聡. スモン患者における COVID-19 感染拡大の影響. 医療 2023;77(6):429-434
- 54) 高田博仁. 筋ジストロフィーと糖脂質代謝障害. MD Frontier. 2023;3:33-37
- 55) 高田博仁. 筋強直性ジストロフィーの栄養療法. 臨床栄養 2024;144(2):197-202
- 56) 高橋正紀. 筋強直性ジストロフィー. 今日の治療指針 2024 年版福井次矢、高木誠、小室一成 総編集 医学書院 東京 2024 pp.1011-1012
- 57) 久留聡編 筋疾患の骨格筋画像アトラス. 医学書院 東京 2023.
- 58) 松村 剛. 筋強直性ジストロフィー. 日常診療に活かす診療ガイドライン 2024-2025. 門脇孝、小室一成、宮地良樹編 メディカルレビュー社 東京 2024 pp.587-590
- 59) 松村 剛. ジストロフィノパチー・肢帯型筋ジストロフィー. 脳神経内科診断ハンドブック改定 第 2 版 下畑亨良編 中外医学社 東京 2024 pp.459-463
2. 学会発表  
(海外)
- 1) Matsumura T, Sato T, Kitao R, Funato M, Takeshima Y, Arahata H, Kobayashi M, Wakisaka A, Ogata K, Saito T, Ishigaki K. A multicenter retrospective study of the impact of COVID-19 on patients with muscular dystrophies. 28th International Annual Congress of the World Muscle Society, 2023.10.3-7 Charleston, USA Poster
- 2) Toscano A, Kishnani PS, Dimachkie MM, Sacconi S, van der Beek N, Roberts M, Suwazono S, Choi YC, de Souza PVS, Schoser B, Armstrong N, Huynh-Ba O, Thibault N, Periquet M, Díaz-Manera J; on behalf of the COMET Investigators, COMET Post Hoc Analysis: Efficacy of Long-Term Avalglucosidase Alfa in Subgroups of Patients With Late-Onset Pompe Disease., 28th International Annual Congress of the World Muscle Society, 2023.10.3-7 Charleston, USA Poster
- 3) Ishiguro K, Sato T, Shichiji M, Kihara Y, Murakami T, Nagata S, Ishigaki K, Study of dysphagia in Fukuyama congenital muscular dystrophy (FCMD), 28th International Annual Congress of the World Muscle Society, 2023.10.3-7 Charleston, USA Poster
- 4) Kimura K, Nakanishi K, Daimon M, Nakao T, Hirokawa M, Morita H. Left ventricular functional change after ivabradine treatment in progressive cardiomyopathy of Duchenne muscular dystrophy. WFUMB 2023 Ultrasound World Congress. Muscat. 2023.11.5. E-poster.
- 5) Kimura K, Tochinai R, Saika T, Morita H, Nakanishi K, Tsuru Y, Sekizawa S, Yamanouchi K, Kuwahara M. Ivabradine

treatment for a rat model with Duchenne muscular dystrophy. Asian Pacific Society of Cardiology Congress. Manila. 2023.7.13. Poster.

- 6) Tochinai R, Kimura K, Saika T, Miyamoto M, Shiga T, Fujii W, Tsuru Y, Sekizawa S, Yamanouchi K, Kuwahara M. Ivabradine treatment for cardiomyopathy with autonomic nervous system disorder in a CRISPR/Cas9 gene-edited Duchenne muscular dystrophy model rat. Bilateral Symposium between Taiwan and Japan 2023.8.26.台湾
- 7) Taniguchi-Ikeda M, Enkhjargal S, Sugahara K, Ikeda T, Nagasaka M, Toda T. Antisense oligonucleotide induced pseudoexon skipping and restoration of functional protein for Fukuyama muscular dystrophy caused by a deep-intronic variant. ヨーロッパ遺伝学会 2023.6.12 グラスゴー
- 8) Ikeda T, Masuda D, Shimizu Y, Inuzuka T, Toda T, Taniguchi-Ikeda M. Circulating microRNAs in extracellular vesicles as skeletal muscle biomarkers in Fukuyama muscular dystrophy, ヨーロッパ遺伝学会 2023.6.12 グラスゴー
- 9) Taniguchi-Ikeda M, Koyanagi-Aoi M, Morita K, Maruyama T, Harada Y, Sakurai H, . Aoi T. 2Mn007 restores O-mannosyl glycosylation of alpha dystroglycan in FCMD patient's models. 国際糖鎖学会 2023.11.6 ハワイ
- 10) Ikeda T, Harada Y, Taniguchi-Ikeda M, Investigating elongating factor of O-Mannose glycans 国際糖鎖学会 2023.11.6 ハワイ  
(国内)
- 1) 林 友豊、齊藤利雄、豊岡圭子、松村 剛. 神経筋疾患患者における気管切開カニューレ留置に伴う椎体陥凹に関する検討. 第 64 回日本神経学会学術集会 2023.5.31-6.3 千葉市
- 2) 久留 聡. 筋疾患の診察法、第 64 回日本神経学会学術集会 2023.5.31-6.3 千葉市
- 3) 久留 聡、高橋俊明、鈴木幹也、齊藤利雄、松村 剛、高橋正紀. 筋強直性ジストロフィーに対する NIV の効果に関する多施設共同臨床研究(第 2 報) 第 64 回日本神経学会学術集会 2023.5.31-6.3 千葉市
- 4) 高田博仁、今 清覚、小山慶信、木村珠喜、若谷保仁. 筋強直性ジストロフィーにおける肝線維化に関する FIB-4 index を用いた横断的調査、第 64 回日本神経学会学術大会、2023.5.31-6.3 千葉市
- 5) 平野聡子、数田知之、村上あゆ香、野田成哉、木村正剛、南山 誠、久留 聡、勝野 雅央. 筋強直性ジストロフィーの血清におけるメタボローム解析 第 64 回日本神経学会学術大会、2023.5.31-6.3 千葉市
- 6) 小長谷正明、村上あゆ香、平野聡子、数田知之、

- 野田成哉、木村正剛、酒井素子、南山 誠、久留聡. 筋強直性ジストロフィー1型(DMI)脳MRIのVoxel-Based Morphometry(VBM)による検討 第64回日本神経学会学術大会、2023.5.31-6.3 千葉市
- 7) 野田成哉、村上あゆ香、數田知之、平野聡子、木村正剛、南山 誠、久留聡、勝野雅央. 筋強直性ジストロフィーにおける腎機能評価 第64回日本神経学会学術大会、2023.5.31-6.3 千葉市
- 8) 木村正剛、野田成哉、村上あゆ香、數田知之、平野聡子、南山 誠、小長谷正明、勝野雅央、久留聡. Duchenne型筋ジストロフィーの腕頭動脈による気管変型狭窄の継時的な変化 第64回日本神経学会学術大会、2023.5.31-6.3 千葉市
- 9) Sakamoto R, Shoji H, Taniguchi M. Questionnaire re-survey of 17 patients with advanced stage Okinawa-type neurogenic muscular atrophy (HMSN-P). 第64回日本神経学会学術大会、2023.5.31-6.3 千葉市
- 10) 石垣景子. 実践教育セミナー1:骨格筋画像を学ぶ 骨格筋画像の基本と活用, 第65回日本小児神経学会学術集会. 2023.5.25-27. 岡山市
- 11) 大澤佳代、南部静紀、白川卓、松尾雅文、栗野宏之. プレドニゾロン投与治療による Duchenne型筋ジストロフィーの筋崩壊抑制効果の尿中タイチンを用いた評価. 第65回日本小児神経学会学術集会. 2023.5.25-27. 岡山市
- 12) 尾方克久. 神経系疾患を対象とする小児-成人移行医療の概観. 第65回日本小児神経学会学術集会, 2023.5.25-27 岡山市
- 13) 木原祐希、谷口直子、立森久照、折本祐治、七字美延、竹島泰弘、石垣景子、中村治雅. Duchenne型筋ジストロフィー患者における薬力学的マーカーを指標とした観察研究, 第65回日本小児神経学会学術集会, 2023.5.25-27 岡山市
- 14) 七字美延、石垣景子、佐藤孝俊、石黒久美子、木原祐希、村上てるみ、大澤真木子、永田智. 酵素補充療法中の小児型Pompe病患者における骨格筋画像の長期経過, 第65回日本小児神経学会学術集会, 2023.5.25-27 岡山市
- 15) 佐藤孝俊、木原祐希、石黒久美子、七字美延、村上てるみ、永田 智、石垣景子. 福山型先天性筋ジストロフィーにおける睡眠障害, 第65回日本小児神経学会学術集会, 2023.5.25-27 岡山市
- 16) 池田真理子. Antisense oligonucleotide induced pseudoexon skipping for FCMD caused by a deep-intronic variant 第65回日本小児神経学会学術集会, 2023.5.25-27 岡山市
- 17) 池田真理子. 「エキスパートから学ぼう! 遺伝学的検査結果の上手な伝え方」第65回日本小児神経学会学術集会, 2023.5.25-27 岡山市
- 18) 尾方克久, 村上てるみ. 筋ジストロフィーを極める:小児診療科, 成人診療科 それぞれの立場から. 日本難病看護学会 第3回難病看護オンラインセミナー, Web, 2023年5月
- 19) 尾方克久. 筋ジストロフィー:ケアのコツと, 治療に関する最近の話題. 第5回中国神経疾患懇話会, 広島 (Web), 2023年6月
- 20) 伊藤英樹、久松隆史、瀬川和彦、高橋俊明、高田博仁、久留聡、和田千鶴、鈴木幹也、諏訪園秀吾、田村拓久、松村剛、高橋正紀. The genetic severity underlying cardiac events in myotonic dystrophy: a Japanese multicenter study. 日本不整脈心電学会学術集会 2023.7.6-9 札幌市
- 21) 松村 剛、佐藤孝俊、北尾るり子、竹島泰弘、荒畑 創、小林道雄、脇坂晃子、石崎雅俊、尾方克久、齊藤利雄、石垣景子. COVID-19罹患が筋ジストロフィー患者にもたらす影響についての多施設共同観察研究. 第9回日本筋学会学術集会・第10回筋ジストロフィー医療研究会 2023.08.18-19 豊中市
- 22) 池田真理子、小柳三千代、森田健太、櫻井英俊、原田陽一郎、丸山達生、青井貴之. 福山型筋ジストロフィーに対する糖鎖増強療法 第9回日本筋学会学術集会・第10回筋ジストロフィー医療研究会 2023.08.18-19 豊中市
- 23) 藤野陽生、高橋正紀、中村治雅、Chad Heatwole、高田博仁、久留聡、尾方克久、榎本聖香、井村修、松村 剛. 顔面肩甲上腕型筋ジストロフィーの主観的臨床評価尺度 FSHD-HI 日本語版の妥当性検証. 第9回日本筋学会学術集会・第10回筋ジストロフィー医療研究会 2023.08.18-19 豊中市
- 24) 林 友豊、齊藤利雄、豊岡圭子、松村 剛. 神経筋疾患患者における気管切開カニューレ留置に伴う椎体陥凹に関する検討. 第9回日本筋学会学術集会・第10回筋ジストロフィー医療研究会 2023.08.18-19 豊中市
- 25) 高橋知里、大石真理子、岩田裕子、前川京子、松村 剛. 筋ジストロフィー心筋障害に対するトランスラストの有効性に関するバイオマーカー探索 第9回日本筋学会学術集会・第10回筋ジストロフィー医療研究会 2023.08.18-19 豊中市
- 26) 竹下絵里、岩田恭幸、矢島寛之、丸尾和司、脇坂晃子、石垣景子、尾方克久、船戸道徳、里 龍晴、久留聡、松村 剛、白石一浩、荒畑 創、竹島泰弘、小牧宏文、デュシェンヌ型筋ジストロフィー自然歴研究ワーキンググループ. 歩行可能なデュシェンヌ型筋ジストロフィーの自然歴研究解析結果 第9回日本筋学会学術集会・第10回筋ジストロフィー医療研究会 2023.08.18-19 豊中市
- 27) 中山貴博、松村 剛、久留聡、小林道雄、諏訪園秀吾、高橋正紀. 筋強直性ジストロフィーの脳量. 第9回日本筋学会学術集会・第10回筋ジストロフィー医療研究会 2023.08.18-19 豊中市
- 28) 石崎雅俊、小林道雄、松村 剛. 筋ジストロフィ

一介護者の健康管理に関するセミナーの開催報告. 第9回日本筋学会学術集会・第10回筋ジストロフィー医療研究会 2023.08.18-19 豊中市

- 29) 入田英祐、藤本康之、林田圭一、豊福悟史、松村剛、齊藤利雄、松井未紗、中津大輔、井上貴美子. 筋ジストロフィーに対する HAL を用いた歩行訓練の効果の検討. 第9回日本筋学会学術集会・第10回筋ジストロフィー医療研究会 2023.08.18-19 豊中市
- 30) 笹原千聖、島田美紀、荻山有香、松村剛、井田美帆. 経口摂取を続けたいデュシェンヌ型筋ジストロフィー患者へ退院支援. 第9回日本筋学会学術集会・第10回筋ジストロフィー医療研究会 2023.08.18-19 豊中市
- 31) 中西聡美、久家朱里、佐竹慶樹、辻井睦美、長岡紀江、齊藤利雄、松村剛. 嚥下障害がある患者の安全な食事摂取の継続を目的とした介入について. 第9回日本筋学会学術集会・第10回筋ジストロフィー医療研究会 2023.08.18-19 豊中市
- 32) 都築明里、杉田愛里、辻井睦美、長岡紀江、松村剛、齊藤利雄. 誤嚥性肺炎を繰り返す患者に対し行う再発予防の取り組み 第9回日本筋学会学術集会・第10回筋ジストロフィー医療研究会 2023.08.18-19 豊中市
- 33) 井上里美、内藤愛子、長尾弘子、榮大喜、松村剛. ペーパードームを活用した余暇活動の充実による QOL 向上への取組. 第9回日本筋学会学術集会・第10回筋ジストロフィー医療研究会 2023.08.18-19 豊中市
- 34) 木村公一、森田啓行、中西弘毅、中村昭則、松村剛、青木吉嗣、松尾雅文、岡田尚巳. 筋疾患に伴う心不全の病態と薬物治療. 第9回日本筋学会学術集会・第10回筋ジストロフィー医療研究会 2023.08.18-19 豊中市
- 35) 脇坂晃子、木村公一、北尾りり子、今井富裕、池田哲彦、中島孝、渡邊千種、古川年宏、大野一郎、駒井清暢. デュシェンヌ型筋ジストロフィー合併心不全に対するイバブラジンの忍容性と治療効果. 日本筋学会学術集会/筋ジストロフィー医療研究会合同学術集会 2023.08.18-19 豊中市
- 36) 高田博仁. 筋ジストロフィー医療これまでの10年これからの10年. 第9回日本筋学会学術集会・第10回筋ジストロフィー医療研究会 2023.08.18-19 豊中市
- 37) 濱村賢吾、井上貴美子、豊岡圭子、山寺みさき、有竹浩介、松村剛. デュシェンヌ型筋ジストロフィー患者心臓における造血管型プロスタグランジン D 合成酵素の発現解析. 第9回日本筋学会学術集会・第10回筋ジストロフィー医療研究会 2023.08.18-19 豊中市
- 38) 小林道雄、高田蓮、佐藤暢彦、山上幸生、菅原正伯、石原傳幸、豊島至、リハビリテーション

目的に入院し ADL の改善した Laing 型遠位型ミオパチーの1例, 第9回日本筋学会学術集会・第10回筋ジストロフィー医療研究会 2023.08.18-19 豊中市

- 39) 高橋風香、久保田智哉、鳥羽もなみ、島村春菜、中森雅之、高橋正紀. 日本人筋強直性ジストロフィー1型患者における CTG リポートの詳細な遺伝学的解析 第9回日本筋学会学術集会・第10回筋ジストロフィー医療研究会 2023.08.18-19 豊中市
- 40) 福本蒼乃、塩津花南、山中友貴、濱真奈美、安水良明、松村剛、久保田智哉、井上貴美子、藤村晴俊、高橋正紀. 肝臓のトランスクリプトーム解析による筋強直性ジストロフィー1型代謝異常機構の解明 第9回日本筋学会学術集会・第10回筋ジストロフィー医療研究会 2023.08.18-19 豊中市
- 41) 石垣景子. 小児期発症重症筋無力症の治療指針と新しい治療薬について, 第9回日本筋学会学術集会・第10回筋ジストロフィー医療研究会 2023.08.18-19 豊中市
- 42) 對馬愛未、小原真佳、三浦美奈子、福士澁、成田嘉寿、相馬 壯、佐藤裕美、佐藤桂子、高田博仁. 筋強直性ジストロフィー患者に関する嚥下体操の効果に関する研究. 第9回日本筋学会学術集会・第10回筋ジストロフィー医療研究会 2023.08.18-19 豊中市
- 43) 芳賀奈穂子、吉澤ひろみ、上野恵美、佐藤桂子、後藤桃子、佐々木京太、今 清覚、高田博仁. 看護学生に対する筋ジストロフィー患者実習に関するアンケート調査. 第9回日本筋学会学術集会・第10回筋ジストロフィー医療研究会 2023.08.18-19 豊中市
- 44) 遠藤麻貴子、倉内剛、大平香織、後藤桃子、佐藤裕美、小関 敦、今 清覚、渡辺範雄、菅原典夫、森まどか、中村治雅、木村 円、高田博仁. 筋強直性ジストロフィー患者と介護者のための心理社会的支援プログラム研究—現況報告. 第9回日本筋学会学術集会・第10回筋ジストロフィー医療研究会 2023.08.18-19 豊中市
- 45) 今 清覚、元木健介、渡邊拓之、吉澤ひろみ、三ツ井敏仁、高田博仁. 療養介護病棟における分離菌に関する検討. 第9回日本筋学会学術集会・第10回筋ジストロフィー医療研究会 2023.08.18-19 豊中市
- 46) 石崎雅俊. 筋ジストロフィー介護者の健康管理に関するセミナーの開催報告～介護者から医療者に伝えたいこと～. 第9回日本筋学会学術集会・第10回筋ジストロフィー医療研究会 2023.08.18-19 豊中市
- 47) 中村昭則. 長野県筋ジス診療ネットワークにお

- ける移行医療機関連携 第 9 回日本筋学会学術集会・第 10 回筋ジストロフィー医療研究会 2023.08.18-19 豊中市
- 48) 木村公一、森田啓行、中西弘毅、中村昭則、松村剛、伊藤英樹、松尾雅文 岡田尚巳. 筋ジストロフィーの心筋症治療. 第 41 回日本神経治療学会学術集会 2023.11.4-5 東京都
- 49) 高田博仁. 筋ジストロフィー症における栄養・代謝障害とその対策、神経難病における疾患修飾療法としての栄養療法、第 41 回日本神経治療学会学術集会、2023.11.4-5 東京都
- 50) 松村 剛. 筋ジストロフィー新規治療における地域連携. 第 11 回日本難病医療ネットワーク学会 2023.11.24-25 名古屋市
- 51) 高田博仁、大平香織. 介護福祉士・訪問介護員・介護初任者研修者向け難病セミナー定期開催の試み、第 11 回日本難病医療ネットワーク学会、2023.11.24-25 名古屋市
- 52) 池田真理子. 「最近の神経疾患の治療」教育講演 人類遺伝学会 2023.10.12 東京都
- 53) Taniguchi-Ikeda M, Masuda D, Shimizu Y, Inuzuka T, Toda T. Circulating microRNAs in extracellular vesicles as skeletal muscle biomarkers in Fukuyama muscular dystrophy 人類遺伝学会 2023.10.12 東京都
- 54) Taniguchi-Ikeda M. Finding Cures for Fukuyama muscular dystrophy. 人類遺伝学会 2023.10.14 東京都
- 55) 小林道雄、木村洋元、畠山知之、小原講二、阿部エリカ、和田千鶴、石原傳幸、豊島 至. MRI による副鼻腔炎合併の評価～筋強直性ジストロフィー1 型と筋萎縮性側索硬化症の比較～、第 77 回国立病院総合医学会、2023.10.20-21 広島市
- 56) 後藤桃子、佐々木京太、須藤絵理、今清覚、高田博仁、療養介護病棟におけるサービス管理責任者を対象とした意識調査、第 77 回国立病院総合医学会、2023.10.20-21 広島市
- 57) 吉澤ひろみ、高田博仁、今 清覚、芳賀菜穂子、上野恵美、佐藤桂子、後藤桃子、佐々木京太. 看護学生の実習前後における筋ジストロフィーに対する興味の変化、第 77 回国立病院総合医学会、2023.10.20-21 広島市
- 58) 元木健介、高田博仁、今 清覚、吉澤ひろみ、渡邊拓之、三ツ井敏仁. 療養介護病棟における分離菌に関する検討、第 77 回国立病院総合医学会、2023.10.20-21 広島市
- 59) 速水慶太、橋口祐輔、中川恵嗣、福満俊和、諏訪園秀吾. 沖縄型神経原性筋萎縮症に対する単関節型 HAL®介入効果と上肢機能の傾向第 77 回国立病院総合医学会、2023.10.20-21 広島市
- 60) 木村公一、中西弘毅、森田啓行. Clinical Use of Exon-skipping Antisense Oligonucleotide Therapy for Progressive Cardiomyopathy in Japanese Patients with Duchenne Muscular Dystrophy. 日本循環器学会学術集会. 2024.3.8. 神戸市
- 61) 木村公一. DMD 心筋症に対する新規治療薬の効果検証. 筋ジストロフィー治療研究会. 2023.11.11. 北海道
- 62) 鈴木 学、山内大輔、上野恵美、三ツ井敏仁、今清覚、高田博仁. 筋強直性ジストロフィー患者に対するトランスファーボードを用いた車椅子移乗方法の検討—座位バランス能力と頸部・体幹筋力の低下に着目して—、第 9 回北海道東北筋強直性ジストロフィー臨床研究会、2023.9.30 旭川市
- 63) 高井美希、佐藤裕美、佐藤桂子、高田博仁. 筋強直性ジストロフィー患者における思いを伝えるための支援～言語聴覚療法士との連携～、第 9 回北海道東北筋強直性ジストロフィー臨床研究会、2023.9.30 旭川市
- 64) 佐藤 渚、本田ヒトミ、高田博仁、検査入院における経営的観点からの検討、第 9 回北海道東北筋強直性ジストロフィー臨床研究会、2023.9.30 旭川市
- 65) 今 夏姫、齋藤久美子、赤坂愛、後藤桃子、佐藤桂子、上野恵美、今 清覚、高田博仁. コロナ禍の活動制限における行事『やってみよう！』実施報告、第 9 回北海道東北筋強直性ジストロフィー臨床研究会、2023.9.30 旭川市
- 66) 後藤桃子、佐々木京太、須藤絵理、今 清覚、高田博仁. 療養介護病棟におけるサービス管理責任者を対象とした意識調査～神経・筋疾患領域に着目して～、第 9 回北海道東北筋強直性ジストロフィー臨床研究会、2023.9.30 旭川市
- 67) 赤坂 愛、後藤桃子、今 夏姫、齋藤久美子、元木健介、上野恵美子、佐藤桂子、高田博仁. コロナ禍における段階的面会制限緩和に向けた対応 第 9 回北海道東北筋強直性ジストロフィー臨床研究会、2023.9.30 旭川市
- 68) 佐藤朋花、庄司裕子、工藤夕希、沢谷里江、今 清覚、高田博仁. 統一した栄養指導を目指して～パンフレット作成の取り組み～、第 9 回北海道東北筋強直性ジストロフィー臨床研究会、

2023.9.30 旭川市

- 69) 諏訪園秀吾. 気管切開後の SMA2 型成人例でリスジプラムの効果をみた症例から学んだ SMA 診療の課題について、第 46 回日本小児遺伝学会、2023.12.8、那覇市
- 70) 諏訪園秀吾. 遺伝子異常を伴う疾患の神経内科診療最前線—沖縄型神経原性筋萎縮症を含め現場で起きていること・今後の課題と期待—、第 46 回日本小児遺伝学会、2023.12.8、那覇市
- 71) 上田幸彦・諏訪園秀吾、沖縄病院における心理支援のこれまでとこれから、第 25 回認知神経心理学研究会、2023.12.17 那覇市
- 72) 石黒久美子, 石垣景子, 佐藤孝俊, 七字美延, 木原祐希, 村上てるみ, 永田 智. 福山型先天性筋ジストロフィー患者における必須微量元素の評価, 第 126 回日本小児科学会学術集会, 2023.4.16, 東京都
- 73) 石黒久美子, 岸 崇之, 佐野賢太郎, 七字美延, 佐藤孝俊, 石垣景子, 永田智, COVID-19 を契機に発症した抗 MDA5 抗体陽性の若年性皮膚筋炎の 1 例, 第 12 回東日本小児リウマチ研究会, 2023.5.13, Web
- 74) 石黒久美子, 石垣景子, 佐野賢太郎, 七字美延, 佐藤孝俊, 岸 崇之, 永田 智. 第 79 回日本小児神経学会関東地方会, 2023.10.28, 神奈川県
- 75) 木村公一. DMD 心筋症に対する新規治療薬の効果検証. 筋ジストロフィー治療研究会 2023,11,11.北海道
- 76) 中島孝. 装着型サイボーグ HAL による神経筋疾患に対する cybernic neurorehabilitation. 第 53 回日本臨床神経生理学会学術大会.シンポジウム 30 人工知能・デバイスを用いた神経疾患の病態解明と治療. 2023 年 12 月 2 日. 口頭.

G 知的財産権の出願・登録状況

1. 特許取得なし
2. 実用新案登録なし
3. その他

※健康危険情報

厚生労働科学研究費補助金（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  
分担研究報告書

デュシェンヌ型筋ジストロフィー診療ガイドラインの改訂  
研究分担者 尾方 克久 国立病院機構東埼玉病院 副院長

**研究要旨** 「デュシェンヌ型筋ジストロフィー診療ガイドライン 2014」刊行後の医療および診療ガイドライン作成手順の双方の進歩を踏まえ、ガイドライン改訂に取り掛かった。新たな作成手順への対応等を要するが、標準的手順に基づく編集作業を進める。

### A：研究目的

「デュシェンヌ型筋ジストロフィー診療ガイドライン 2014」は、デュシェンヌ型筋ジストロフィー（DMD）診療に携わった一般医家の参考に資することを目的に、「Minds 診療ガイドライン作成の手引き 2007」に準拠して作成された。系統的エビデンスレビューに基づいた臨床疑問（clinical question, CQ）方式で作成された、筋ジストロフィーを対象とする世界初の体系的な診療ガイドラインであった。その刊行後、DMD の新たな治療が薬事承認され、医療環境の進歩は続いている。また、診療ガイドライン作成手順も改訂が重ねられている。以上を踏まえ、デュシェンヌ型筋ジストロフィー診療ガイドラインの改訂に取り掛かった。

### B：研究方法

「Minds 診療ガイドライン作成マニュアル 2020 ver. 3.0」に準拠し、当研究班を母体として、日本神経学会・日本小児神経学会と合同で改訂を進めることとなった。

### C：研究結果

章立てや CQ 項目の概要は 2022 年度までに概ね決定していたが、SCOPE を作成し重要臨床課題を基に PICO やアウトカムを導いて CQ を作成すべきとの意見が出された。SCOPE の素案が提案され、進捗について委員長・副委員長・ガイドライン統括委員長の協議が行われたが、SCOPE 確定から PICO を経て CQ を作成する作業を進められず、作業を進捗できなかった。2023 年度末で退職予定の編集委員から継続困難との申し出があり、後日委員へ継続の可否を確認することとなった。心筋症のグループは、2024 年 2 月に打ち

合わせを行うこととなった。

### D：考察

作業工程の進捗管理が具体性に欠け、明確な提示を行えなかったことが、編集遅滞の原因となった。今後は、刊行に向けたタイムラインを新たに引き直し、作業工程を見直して、編集作業を着実に進める。

### E：結論

今後は、当研究班の支援の下、学会ガイドライン作成委員会主導で編集作業を進めることとなった。

### G：研究発表

#### 1：論文発表

尾方克久. 筋疾患の病態と臨床：筋ジストロフィーの診断と治療. 脳神経内科 99(2):201-208

#### 2：学会発表

尾方克久. 神経系疾患を対象とする小児-成人移行医療の概観. 第65回日本小児神経学会学術集会, 岡山, 2023年5月27日

### H：知的所有権の取得状況（予定を含む）

該当なし

厚生労働科学研究費補助金（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」  
分担研究報告書

顔面肩甲上腕型筋ジストロフィーの患者登録構築と患者登録を活用した臨床研究

研究分担者： 小牧宏文<sup>1</sup>

研究協力者： 中村治雅<sup>1</sup>

### 研究要旨

神経筋疾患患者登録 Remudy において、顔面肩甲上腕型筋ジストロフィーの患者登録を患者会、遺伝子診断実施部門とも協力の上で計画し、令和2年9月より開始した。令和5年度末時点で194名からの登録依頼を受け付けている。さらに、顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー患者報告アウトカム (Facioscapulohumeral Muscular Dystrophy Health Index, FSHDHI)の日本語版作成を行い、最終的な妥当性評価の研究を患者登録を活用して実施し、その妥当性を報告した。今後も、患者登録をより進めて臨床研究・治験の実施促進につなげるとともに、今後は海外の自然歴研究への参画も含めた検討もすすめる予定である。

### A. 研究目的

顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー (FSHD) は筋ジストロフィーの中ではジストロフィノパチー、筋強直性ジストロフィーに次いで多い疾患だが、その病態は最近まで解明されていなかった。しかし、近年この領域の病態研究が著しく進み、本症においても治療法開発が急速に進みつつあり、臨床試験段階のものも複数見られるようになっている。既に、アメリカ、オランダ、フランス、イタリア、カナダなど欧米を中心に多数の国で本症の患者登録が稼働しており、世界顔面肩甲上腕型の日 (6月20日)が設定され、FSHD国際会議が開催されるなど、様々な動きが見られている。本邦における患者登録設立は、国際協調的な臨床試験・治験等を勧める上で喫緊の課題となっており、日本筋ジストロフィー協会(FSHD分科会)からも、Remudy (神経筋疾患患者登録)での登録開始を強く要望されていた。本研究では、効率的に臨床試験・治験を実施可能とするシステムを構築・運用する。

また、米国ロチェスター大学の Chad Heatwoleらにより開発された患者報告アウ

トカム (Patient reported outcome: PRO) である顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー患者報告アウトカム (Facioscapulohumeral Muscular Dystrophy Health Index, FSHDHI)調査を将来的に患者登録を活用して行うために、日本語版の作成と、将来的な患者登録を活用した大規模なPRO調査の準備を進める。

### B. 研究方法

国立精神・神経医療研究センターの Remudy 患者登録センターにより、FSHDの患者登録を開始する。また、FSHDHIの日本語訳の作成と将来的な患者登録を活用した大規模なPRO調査を行い、その妥当性を検討する。

(倫理面への配慮)

研究実施においては、倫理審査委員会の承認を受けた上で開始する。

ジストロフィー患者登録システムの効率的な運用 (顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー) (国

<sup>1</sup> 国立研究開発法人国立精神・神経医療研究センター トランスレーショナル・メディカルセンタ

立精神・神経医療研究センター倫理審査委員会承認 (A2020-006)

顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー健康関連自己評価指標日本語版(Facioscapulohumeral Muscular Dystrophy Health Index-Japanese version, FSHDHI-J)の妥当性評価 (大阪刀根山医療センター倫理審査委員会承認 (TNH-R-2021035) )

### C. 研究結果

日本筋ジストロフィー協会 (FSHD 分科会) との協力のもと、国立精神・神経医療研究センターRemudy 患者登録センターによる患者登録を令和2年9月より開始し、令和5年度末時点で194名から登録依頼を受け付けた。大阪刀根山医療センター松村らが中心となりFSHDHIの日本語訳作成がおこなわれ、令和2年Rochester大学との契約完了、独立した2名による和訳作成・統一版作成、Back translation・Rochester大学との最終調整・日本語版(評価用)確定された。Remudy患者へのリクルートも行い、大規模な症例での日本語版妥当性評価が行われ、日本語の妥当性が確認された<sup>1)</sup>。

### D. 考察

Remudyにおいて、患者会と協力の上で、FSHDを開始し患者登録が順調に進められている。FSHDは、現在医薬品開発等が積極的に進められている疾患であり、国際的にも患者登録構築が進んでおり、日本においても重要な研究開発基盤となると思われる。現状、患者登録数を増大させるために、患者会を通じての広報活動など含めて進めている。遺伝子診断においてD4Z4リピート数短縮により過去に診断されている患者の4qハプロタイプの再確認が必要であることは開始当初問題であったが、NCNP神経研究所疾病研究第1部とも協力し順調に解析が進められている。

Remudyを通じた患者への研究参画も実施した。FSHDHIの日本語訳も妥当性評価がなされた。Remudyが治験以外に関しても、その研究基盤として役割を果たしたと考えられる。

### E. 結論

FSHD患者登録を開始、運用した。国内における臨床研究・開発推進の重要な基盤となると考えられる。

### F. 研究発表

#### 1. 論文発表

1)Fujino H, Takahashi MP, Nakamura H, Heatwole CR, Takada H, Kuru S, Ogata K, Enomoto K, Hayashi Y, Imura O, Matsumura T. Facioscapulohumeral muscular dystrophy Health Index: Japanese translation and validation study. *Disabil Rehabil.* 2024 Mar 31:1-10. doi: 10.1080/09638288.2024.2322035. Epub ahead of print. PMID: 38555736.

#### 2. 学会発表

1)中村治雅、難病治療薬へのレジストリ活用による治験の好事例 Remudyの立ち上げとその活用. *Public Affairs Healthcare Forum 2023 医療DXの未来.* 2024.03.01. 東京  
2)中村治雅、Remudy 臨床開発に資するレジストリ これまでと今後の課題. 公益社団法人 東京医薬品工業協会 RWDの現状と今後の課題. 2024年1月23日.

### G. 知的財産権の出願・登録状況

(予定を含む。)

#### 1. 特許取得

該当なし

#### 2. 実用新案登録

該当なし

#### 3.その他

該当なし

厚生労働科学研究費補助金（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」  
分担研究報告書

筋ジストロフィーの生殖医療について考える

研究分担者 池田真理子 藤田医科大学病院 病院准教授

**研究要旨**

筋ジストロフィーの標準的医療普及のための調査において、近年日本産婦人科会より着床前遺伝学的検査に関する指針が改訂され、それに伴い筋ジストロフィー患者を含めた当事者や医療者が今後どのように本疾患の出生前・着床前診断にむきあうべきかを考える。また日産婦の新指針を含めた現状を把握し、筋ジストロフィーを含めた生殖医療の国内外の現状や当事者の経験を共有し、今後の課題について検討する。

**A：研究目的**

筋ジストロフィーの標準的医療普及のための調査において、近年日本産婦人科会より着床前遺伝学的検査に関する指針が改訂され、それに伴いこれまで審議に通らなかった神経・筋疾患も審議に上がってくる可能性が高くなってきた。そこで、筋ジストロフィー患者を含めた当事者やそのような難病診療に携わる医療者、臨床遺伝専門医などが今後どのように本疾患の出生前・着床前診断にむきあうべきかを考える。また日産婦の新指針を含めた現状を把握し、筋ジストロフィーを含めた生殖医療の国内外の現状や当事者の経験を共有し、今後の課題について検討する。

**B：研究方法**

2024年1月28日（土曜）に生殖医療セミナーを開催した。モデル症例において意見書を作成（遺伝カウンセリング・審査）する場合、それぞれの立場でどのような点が課題になるか（議論になりそうな点）また、BMD全体において留意すべき点などをそれぞれの専門家の視点から発表し、演題毎に質疑、その後全体でフリー・ディスカッションを行い今後の課題を抽出した。

セミナーでの発表内容は以下である。

1. IVF なんばクリニック中岡氏が申請承

諾書 M1（生殖補助医療者側からの見解）

2. 国立精神神経医療研究センター竹下絵里先生に申請承諾書 M2（疾患の専門医）の記載方法や注意点について、
3. 藤田医科大学池田真理子が申請承諾書 M3（臨床遺伝専門医）の記載方法や注意点について、また
4. 大阪大学臨床遺伝部門遺伝カウンセラー佐藤由紀氏が遺伝カウンセラーとしての観点から考察した。最後に
5. 国立成育医療センター周産期・母性診療センター/遺伝診療センター佐々木愛子先生からは PGTM 各種申請時における注意点や今後の課題、問題点について考察された。

倫理面への配慮としては、BMDの家族などが実際本セミナーに参加した場合、予期せぬ心理的負担が生じる可能性があるため、本セミナーはセミクローズの形で開催とした。なお本研究では模擬症例を使用しており特定の患者に対する配慮は必要ないと判断した。尚参加者は医師十名程度、遺伝カウンセラー数名、筋疾患の患者会代表者1名であった。

**C：研究結果**

議事症例 BMD 親戚に BMD が数例いる

ことより、当事者の女性は絶対保因者であり、男児の50%が罹患児となることが分かっている家系を模擬症例とした。またすでに出生している男児がBMDではないものの、重度の知的障害を有する症例であり、当事者からはBMDに対する着床前診断を希望された。

1. 生殖補助医療専門家からのコメントでは、本邦の生殖補助医療の技術的な進歩より、本来当事者は不妊症ではないことから、本邦の生殖補助医療でかなり高い率で受精卵からの着床前遺伝学的検査が可能で、その後非罹患胚をもどし出産に至ることが可能であると述べられた。一方少子高齢化などで検査を希望される当事者の年齢が比較的高いため、審査に時間がかかることが当事者にとってストレスになりうること、費用に関しても補助などが出にくい現状があり、セットアップなどを含めると経済的負担が大きいことなど課題が挙げられた。またPGTM認定施設はまだ大学病院レベルで20施設、公的病院では2施設、生殖医療専門施設は14施設と少ないことも、例えば首都圏でない当事者の方にはハードルが高い検査であることも問題点である。中岡先生の施設では初診から審査をうけ、肺移植まで16か月近くの時間が要すること、審査によっては非承認もあり、その理由としては、重篤性にあたらない、治療方法が存在する（骨髄移植など）、変異の病原性が確実でないなどの理由であった。M1（ART診療の担当医）書類に関しては、疾患の概要、疾患の重篤性が適応にあたるかどうか、疾患の治療法が存在するか以外に、生殖補助医療やその後の妊娠、出産、育児において、身体的、精神的、経済的な問題はないか、また女性が罹患者の場合は、その当事者の全身管理がなさ

れているかについても配慮が必要であるとした。

2. 疾患の専門医からのコメントでは、BMDがDMDより心筋症の症状が重く、生命予後を左右する心筋症の発症時期はDMDとかわらないこと、移植の必要性が高い、またDMDに比べ定期的に診療を受けていないことが多く、症状悪化に対する早期治療、早期介入が難しい点、またDMDに比べ標準的治療法のエビデンスが少なく、ステロイド治療は一般的でないなど、疫学データが少ないなどの問題点があることが指摘された。疾患の重篤性に関しても、骨格筋症状がDMDに比し軽症でも心機能を考えると必ずしもBMDが軽症とはいえず、BMDだから重篤な遺伝性疾患ではないとは言えないことも考慮することが必要である、疾患背景だけでなく、兄弟の知的障害などの他の要因も加味すると、養育困難が予想されるため着床前診断の適応があるのではないかとのコメントであった。

3. 臨床遺伝専門医の立場からは、最近次世代シーケンサーによる保険診療での確定診断により、点変異の同定が増えている。いわゆるin frame型だけではないBMDも増えており、その疾患表現型は多岐にわたる。一方バイオマーカーがない、自然歴報告がない、患者団体が少ない、DMDに比べ軽いといわれる社会背景などが問題になり、BMDはこれまで着床前や出生前診断の適応外とされてきた。しかし本症例では比較的重度の症例も家系内に存在することからBMDというよりはintermediate typeのDMDと考えることもできる、また、第一子が知的障害をもつことなどから、社会的な状況を考え、適応としてよいのではないかと考えた。

4. 遺伝カウンセラーの立場から、第三者  
遺伝カウンセリングの報告書案として  
以下の提言を得た。

ここでは客観的、医学的観点から「発端者の経過と来談の経緯」について記載するところと考えられるが、クライアントのこれまでの人生において、これらの経過をどのタイミングで知ったのか（認識したのか）ということ  
をクライアントの時間軸で整理しておく  
と、クライアントの物語を傾聴する際に理解しやすい。

第三者カウンセリングに至る経緯とクライアントの考え：

- ・クライアント妻は自身が保因者であることをどのように知り、どのように受け止めているか
- ・結婚および第1子妊娠時に遺伝性疾患の可能性を認識できていたかどうか
- ・次子希望の気持ちの強さ
- ・対象疾患のある子どもの養育の困難さ
- ・PGT-Mを希望する理由と希望の強さ
- ・出生前遺伝学的検査の選択肢についての考え（妊娠中絶についての考え）
- ・クライアント妻は自身が保因者であったことに強いショックを受けたが、...
- ・（発端者男児が他界後に）次子を希望する気持ちが強くなり、...
- ・クライアント夫婦は同疾患のある子どもの養育が困難と考え、...
- ・（第1子の死産時の経験が非常に辛く）妊娠中絶は考えられず、...
- ・PGT-Mを強く希望するに至った。

情報提供の内容

1) PGT-Mの意義：

- ・クライアント妻が保因者であることについて、クライアントの理解の確認
- ・PGT-Mの対象疾患の概要（原因、遺伝学的事項、発症頻度、症状、治療法、

罹患者への可能な社会的サポート、罹患者の生活の様子）についての理解の確認

2) PGT-Mにおける検査内容：

- ・一般的なPGT-Mの流れについての理解.
- ・ベッカー型筋ジストロフィーでは、男児で1/2の確率で罹患となり、女児で1/2の確率で保因となるが、一般に女性ジストロフィン異常症はPGT-Mの対象とはならないこと  
の理解の確認.

・PGT-Mのメリット、デメリットについての確認.

3) PGT-M以外の選択肢について：

- ・自然妊娠、あるいは生殖補助医療を利用して妊娠を目指す.
- ・出産後、児に対象疾患の症状が疑われた段階で遺伝学的検査を行う方法
- ・絨毛検査（または羊水検査）にて出生前遺伝学的検査を行う方法

（出生前遺伝学的検査の実施の可否については実施施設の倫理審査に基づく）

4) 対象疾患における社会的な支援体制：

- ・筋ジストロフィーの当事者支援団体の紹介
- ・小児慢性特定疾病：ベッカー型筋ジストロフィーは対象にはならない。  
（具体的な条件としては、15歳までに歩行不能、ないし15歳までに歩行不能が予測される。）

・指定難病の対象になるかどうかは重症度分類による。

5) PGT-Mにおける倫理的課題：

- ・着床前遺伝学的検査の適応判断の対象となる疾患を有する場合でも、社会的なサポート等のもとで、充足感を持ち幸せな生活を送る方もいること  
の理解の確認.
- ・着床前遺伝学的検査の実施について社会的な合意が完全に得られているわけではないこと  
の理解の確認.

5. 審査側からの提言

PGTM の各種申請における注意点についてでは、変異情報の病原性の確認を必ず行い、事前セットアップが可能かなどについて申請者側で必ず確認が必要なこと、記載が煩雑な分記載間違いなどで何度も記載直しが必要となり時間がかかること、第三者の遺伝カウンセリングではその疾患の専門家が基本的には行うべきことなどが注意点としてあげられた。困ったケースとして遺伝学的検査が研究目的などで行われている場合、結果報告書が出してもらえないケースや、発端者の主治医が、症状についての記載を断るケースがあったとのことであった。また当事者が妊娠・出産を行う場所などでしっかり連携が取れることなどをあらかじめ確認することが望ましいとのことであった。

#### D：考察

今回の模擬症例はこれまで申請を通過する可能性の低い BMD（ベッカー型筋ジストロフィー）を題材に作成した。本疾患は原因遺伝子ジストロフィンの完全欠失であるデュシェンヌ型筋ジストロフィー（DMD）と違い活性のあるたんぱく質がある程度残存するため発症時期が遅く、予後や重症度も DMD に比較すると軽い。しかし、心筋症が重度であったり、家系内で症状が異なったりなど一概に軽いとはいえない難い症例も多い。また、DMD では治療法が開発されている一方で BMD には根治療法がない。これらのことから、PGTM の審議方法が改正されたのちに BMD や筋強直性ジストロフィーは議題に上がることが多くなると推察される。何が正しいということではなく、それぞれの症例や疾患に対し、どのような配慮や注意が必要かを疾患ごとに整理し、医療者の中でも共有してゆくことが今後の課題であると考えた。

#### E：結論

模擬症例からのディスカッションで明らかになったのは、個々のケースによって審議が今後変わってゆく可能性が高いこと、疾患だけでなく家族背景や社会経済的状況も加味されるべきであることである。着床前診断については、命の選別につながるという普遍的な批判的意見と、染色体異常に対するスクリーニングですすでに行われている検査はよくて、なぜ神経難病はいけないのか、などの線引きが大変あいまいであり、当事者の希望が尊重されてもよいのではないかと、ということ、胎児条項がないため最終的には夫婦の責任で当事者は意思決定をしてゆくことなど、様々な意見があり一つの意見にまとまることは無いことがあらためて共有された。その中でも成人発症の疾患や遅発性の神経疾患に関しては海外と本邦では受け止め方に大きな乖離がある印象を受けた。今後少子化や検査方法の具体化に伴い、当事者の選択肢の一つとして、着床前診断が今後より一般に受け入れられてゆく方向性にあると考えられる。医療者側も適切なアドバイスや配慮ができるよう、情報を共有し問題点や課題について議論してゆく必要がある。

#### F：健康危険情報

なし

#### G：研究発表

（発表雑誌名、巻号、頁、発行年なども記入）

##### 1：論文発表

なし

##### 2：学会発表

池田真理子 第 65 回日本小児神経学会 実践教育セミナー遺伝学的検査結果の上手な伝え方「出生前・着床前診断について」

2023 年 5 月 14 日 口頭 岡山

佐々木愛子 PGTM の各種申請時における注意点など

佐藤有紀 第三者カウンセリングの立場から

## 別紙3

竹下絵里 疾患専門医の立場から  
中岡義晴 生殖医療専門家の立場から  
池田真理子 遺伝専門医の立場から  
松村班主催 生殖医療セミナー 2024年1  
月28日 東京駅カンファレンスセンター  
**H：知的所有権の取得状況（予定を含む）**

### **1：特許取得**

該当なし

### **2：実用新案登録**

該当なし

### **3：その他**

謝辞

本研究でのセミナーにおいて、IVFなんばクリニック中岡義晴先生、国立精神神経医療研究センター竹下絵里先生、大阪大学佐藤有紀先生にアドバイスをいただいた。ここに深謝する。

厚生労働科学研究費補助金（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」  
分担研究報告書

筋ジストロフィー介護者の健康管理に関する調査研究  
～ジストロフィノパチー介護者を対象とした介護・健康に関する調査～

研究分担者 石崎 雅俊 NHO 熊本再春医療センター 脳神経内科

**研究要旨**

筋ジストロフィー介護者の健康管理に関する調査研究を行なっている。これまでは Duchenne/Becker 型筋ジストロフィー介護者の実態調査を行った(Ishizaki M et.al. Internal Medicine, 2024). 今年度は 2021 年, 2022 年に引き続き, 第 3 回介護者健康管理オンラインセミナーの開催を行った。本セミナーの目的は, 当事者である介護者と医療者が健康管理について意見交換の場を提供すること, ならびに介護者の生活に役立つような情報を提供することである。

**A : 研究背景・目的**

近年, 呼吸管理やケアの進歩により筋ジストロフィー患者の寿命の延長, 在宅療養患者の増加傾向である。それに伴い, 介護者の高齢化や介護の長期化などの健康問題における重要性がましてきている。これまでわれわれは, Duchenne/Becker 型筋ジストロフィーの介護者となりうる女性ジストロフィノパチーに関する医師へのアンケート調査 (Kobayashi M, et.al.Internal Medicine, 2018), Duchenne/Becker 型筋ジストロフィー介護者の実態調査 (Ishizaki M, et.al.Internal Medicine, 2024)を行ってきた。2021 年～2023 年度においては, 介護者参加型のセミナーを開催した。本セミナーの目的は, 介護者の生の声を聞き, 意見交換を行い, 介護者の生活に役立つような情報提供を行うことである。2023 年度のセミナーについて報告する。

**B : 研究方法**

オンラインセミナー「第3回筋ジストロフィー介護者の健康管理について考える会」を2023

年10月15日にZOOM形式にて開催した。直接的な企画, 運営はNHO熊本再春医療センター石崎雅俊, NHOあきた病院小林道雄, 熊本学会サポートセンターと共同で行った。

プログラムを下記に提示する。

<はじめの挨拶>

日本筋ジストロフィー協会代表理事  
竹田 保 様

<本セミナーの趣旨説明>

NHOあきた病院脳神経内科  
小林 道雄 先生

<演題発表>

1. 筋ジストロフィー患者のリハビリテーションについて～家庭でできる早期からの側湾予防を中心に～

演者：NHO 熊本再春医療センター脳神経内科 藤本彰子先生

2. 筋ジストロフィー患者の母親検診・診療の取り組みについて～成人筋ジストロフィー定期診療/外来半日コース～

演者：NHO徳島病院・四国筋センター内科 足立克仁 先生

### 3. 筋ジストロフィー患者の家族介護者の支援

演者：京都府立医科大学医学部看護学科  
小児看護学 山口 未久 先生

<介護者と医療者によるパネルディスカッション>

- ・患者さん介護者, 筋ジストロフィー協会  
山梨支部 田崎 輝美 さん
- ・京都府立医科大学医学部看護学科  
小児看護学 山口 未久 先生
- ・NHO西多賀病院 社会福祉士  
相沢 祐一 先生
- ・NHO熊本再春医療センター  
脳神経内科 石崎 雅俊

会の終了後に、Google Forms を利用してセミナーの感想についてアンケート調査を行った。回答、記名は任意であり、内容はセミナーの感想や満足度を問うものであり、侵襲的な質問、個人情報について問題のないように配慮した。

## C : 研究結果

### 1. セミナーの具体的な内容について

約 50 名の方がオンラインセミナーに参加した。その内訳は、介護者 31.9%, 医療従事者 46.8%, その他（患者, 行政, 施設職員など）11.3%であった。

#### 演題 1.

- ・筋ジストロフィー患者における小児期からの側弯予防, 立位訓練の方法, 呼吸リハビリテーションについて。
- ・演者留学先におけるフランスでの神経難病リハビリテーションの取り組みについて, 本邦との比較。

#### 演題 2.

- ・1994 年から取り組んでいる「ジストロフィ

ノパチー筋ジストロフィーの母親検診」について。

- ・ジストロフィノパチー女性変異者における心不全リスクについて。
- ・2021 年から成人筋ジストロフィー患者外来サポートチームによるオンラインも含む定期診療, 外来半日コースについて。

#### 演題 3.

- ・在宅での重度訪問介護を利用している筋ジストロフィー患者の生活状況, 介護負担, 地域差について。
- ・実際の症例提示や介護者の方の心情について。

#### パネルディスカッション.

- ・(介護者の方, 田崎さんより)  
実際の介護生活について。  
自身が健康に気をつけていること。  
自身の体調不良時のサポート体制について。  
介護者の方に伝えたいこと。  
医療者の方に伝えたいこと。
- ・(山口先生, 相沢先生より)  
筋ジストロフィー患者が利用可能な社会福祉資源について。  
介護負担軽減のための社会福祉資源の利用方法について。

### 2. セミナー後のアンケート

(1)本セミナー全体の内容についてどのくらい有意義でしたか?

「非常に有意義だった。」61.1%, 「有意義だった」38.9%

(2)各内容についてどのくらい有意義でしたか?

演題 1 : リハビリテーションについて

「非常に有意義だった。」76.5%, 「有意義だった」23.5%

演題2：母親検診について

「非常に有意義だった。」47.1%、「有意義だった」29.4%

演題3：家族介護者の支援について

「非常に有意義だった。」47.1%、「有意義だった」41.1%

パネルディスカッションについて

「非常に有意義だった。」58.8%、「有意義だった」29.4%

(3) 自由記載（一部抜粋）

- ・介護者の方の話が有意義でした。
- ・先進的な事例を聞けるのは大変助かります。リハビリや福祉に詳しい医師・病院が近くにあるかどうかで地域格差が生じると辛いので、医療関係者間で迅速に情報が共有され、実践される仕組みがあるといいと思われました。
- ・支援体制や制度についても改正などを含め、自治体の温度差はあれど、患者側からの積極的な働きかけが重要であることを実感しました。
- ・同じ県内においても市町村によって受けられるサービスに差を感じます。
- ・患者さんのご家族に語っていただくことは、他の患者さんのご家族や医療、福祉の支援者にも非常に参考になると思いました。患者さんのご家族にもっと本セミナーの案内をしようと思いました。
- ・母親の検診ができる病院を知りたかったです。
- ・参加しやすいのでオンデマンド開催をつづけてほしい。
- ・保因者や診断を受けてない人も含めて健康診断をうけるときにこの検査項目をプラスした方がいいとか、何に注意したらいいか知りたいです。

D：考察

- ・参加された介護者の方のコメントなどから、セミナー自体がピアサポートの役割を果

たしていると考えられた。

- ・セミナー全体を通じて、介護者の健康を保つためには以下の点が重要と考えられた。

「患者さんとともに本人の定期的な受診、検診」

「患者さんの精神的自立の促し」

「困った時頼れる人、頼れる場所、レスパイト乳井の確保」

「重度訪問看護など福祉資源の積極的な利用」

- ・運営上の反省点としては下記の点である。  
筋強直性ジストロフィー患者会イベントと重複していた。  
参加QRコードが2種類存在し、何人か参加できなかった方がいることが後に判明した。

E：結論

介護者の健康管理啓発活動として、介護者参加型のセミナーは有意義であった、今後、患者家族向けの資料作成や介護者参加型のセミナーなど、啓蒙活動を引き続き継続して行う予定である。

F：研究発表

（発表雑誌名、巻号、頁、発行年なども記入）

- (1) **Ishizaki M**, Kobayashi M, Hashimoto H, Nakamura A, Maeda Y, Ueyama H, Matsumura T. Caregiver Burden with Duchenne and Becker muscular dystrophy in Japan: A clinical observation Study. *Internal Medicine*. Feb 1;63(3):365-372, 2024
- (2) **Ishizaki M**, Kobayashi M, Adachi K, Matsumura T, Kimura E. Female dystrophinopathy: Review of current literature. *Neuromuscular Disord*. 28(7):527-581, 2018.

- (3) Kobayashi M, Hatakeyama T, **Ishizaki M**, Adachi K, Morita M, Matsumura T, Toyoshima I, Kimura E. Medical attitudes survey for female dystrophinopathy carriers in Japan. *Internal Medicine*. 57(16):2325-2332, 2018.
- (4) Adachi K, Hashiguchi S, Saito M, Kashiwagi S, Miyazaki T, Kawai H, Yamada H, Iwase T, Akaike M, Takao S, Kobayashi M, **Ishizaki M**, Matsumura T, Mori-Yoshimura M, Kimura E. Detection and management of cardiomyopathy in female dystrophinopathy carriers. *J Neurol Sci*. 386:74-80,2018.
- (5) **Ishizaki M**, Kedoin C, Ueyama H, Maeda Y, Yamashita S, Ando Y. Utility of skinfold thickness measurement in non-ambulatory patients with Duchenne muscular dystrophy. *Neuromuscular Disord*. 27: 24-28, 2017.
- (6) Hori H, Maeda Y, **Ishizaki M**, Hirahara T, Watanabe M, Yamashita S, Yamashita T, Uchino M, Ando Y. A carrier with de novo Mutation in the dystrophin gene whose myopathic symptoms became seriously progressive after pregnancy and delivery. *Muscle nerve*. 52: 913-4, 2015.
- (7) **Ishizaki M**, Fujimoto A, Ueyama H, Nishida Y, Imamura S, Uchino M, Ando Y. Life-threatening arrhythmias in a Becker muscular dystrophy family due to the duplication of exons 3-4 of the dystrophin gene. *Internal Medicine*. 54: 3075-3078, 2015.
- (8) **石崎雅俊**, 上山秀嗣, 小林道雄, 足立克仁, 松村 剛, 木村 円: 女性ジストロフィン異常症の女性患者, 母親が有する問題について. *難病と在宅ケア* 21: 34-37, 2015.
- (9) 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カウンセリング・健康管理の実態に関する調査. *臨床神経* 56: 407-412,2016.

**H : 知的所有権の取得状況 (予定を含む)**

**1 : 特許取得**

なし

**2 : 実用新案登録**

なし

**3 : その他**

なし

厚生労働科学研究費補助金（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」  
分担研究報告書

筋ジストロフィー介護者に関する文献のシステマティックレビュー

研究分担者 小林道雄 国立病院機構あきた病院  
石崎雅俊 国立病院機構熊本再春医療センター

**研究要旨**

課題の整理と最新の情報共有のため、筋ジストロフィー介護者に関する文献レビューを行った。抽出された15の論文を要約すると、介護者はうつ、睡眠障害、仕事、経済的負担など様々な影響をうけており、社会的な交流や経済的なサポートがこれらの影響を軽減し得る可能性がある。このような介入を行い、その効果を明らかにすることが今後の課題と考えられる。

**A：研究目的**

筋ジストロフィー患者の予後改善や在宅療養の普及に伴い、介護者の健康管理の問題が重要になってきている。私達は以前からこの問題に取り組んでおり、2021年からWebセミナー「筋ジストロフィー介護者の健康管理について考える会」を主宰し、患者・家族・医療従事者への啓蒙活動や意見交換を行ってきた。この問題について、課題を整理し、最新の情報を共有するため、最近の筋ジストロフィー介護者に関する文献レビューを行うこととした。

**B：研究方法**

Research questions；

- ①筋ジストロフィー患者の家族が、介護することで非介護者と比較して、健康やQOLにどのような影響があるか
- ②筋ジストロフィー介護者の健康やQOLに影響を与える要因は何か
- ③筋ジストロフィー患者の介護者に、何らかの支援・介入することで、しない場合と比較して、健康やQOLにどのような影響があるか

検索期間；2018年1月～2023年11月  
データベース；PubMed

Key words; (muscular dystrophy

/myotonic /Duchenne /Becker

/fascioscapulohumeral /limb girdle) x

caregiver

英語・日本語以外のもの、抄録のないもの、症例報告は除外した。

文献レビューであり、説明・同意などの倫理的配慮は不要であった。

**C：研究結果**

全部で147の文献が検索された。タイトルと抄録から119、さらにフルテキストから13の論文が除外され、残った15の論文（システマティックレビュー5、原著論文10）がレビューの対象となった。

介護負担のレビュー(Landfeldt,2018)では、うつが11-80%、睡眠障害が47-58%、失職が21-50%、介護時間は週14-74時間、経済的負担が年3490-14390ドルと報告されていた。QOLに関するレビュー(Uttley,2018)では、うつや不安と金銭的負担や介護時間が関連することが述べられている一方、積極的なコーピングが負担を減らすことも記載されていた。心理社会的影響に関するレビュー(Porteous,2021)では、喪失感、悲しみ、抑うつがみられること、患者の将来だけでなくそ

の同胞への影響も心配していること、診断時、電動車いすや呼吸器導入時、同級生が亡くなった時など、患者の人生の変化時にストレスが高くなることが述べられていた。レジリエンスの構築について、適応、健康、社交、回避の4つの観点からまとめられていた。この他、親の経験をソフトを使って解析したレビュー(Donnely,2023)や、HRQoL、心理的幸福感、経済的負担に主眼をおいたレビュー(Balidemaj,2023)があった。

10本の原著論文のうち3本は本邦からの報告で、筋強直性ジストロフィー1型の介護者について(Kurauchi, 2019)、成人DMDの介護者経験について(Yamaguchi, 2019)、および我々がこれまで行ってきたジストロフィノパシー介護者の健康調査(Ishizaki, 2023)について報告されていた。介護者と非介護者の比較では、介護者は精神的健康、肯定的感情、幸福感、環境制御力が低下するという報告(Schwartz, 2021)や介護者群で睡眠効率が低下するという報告(Hartman, 2022)があった。QOLや健康などに影響を与える要因として、教育水準、社会的交流、患者の機能的状態(Lue, 2018)、自己負担額、被介護者の否定的な感情(Schwartz, 2022)、患児のQOL(Jackson, 2021)などが挙げられていた。介護者への直接的な介入/非介入の比較を行った論文はみつけれなかったが、スペインと比較して親の経済的負担が少ないメキシコのほうが介護者の健康や幸福度が高いとの報告(Rodriguez, 2022)があったほか、新薬による患者の治療に伴い介護者にも良い影響があるとの報告(Williams, 2021)もあった。

#### D：考察

検索の結果から、介護者はうつ、睡眠障害、仕事、経済的負担など様々な影響をうけていること、社会的な交流や経済的なサポートがこれらの影響を軽減し得る可能性があることが示唆された。

Caregiver というキーワードで検索される論文は多いが、介護者の健康についての研究

は思ったほど多くなかった。そのほとんどがDMD関連の論文で、他の筋ジストロフィー介護者の健康についての研究は少なかった。また、介護者への介入について直接的に評価した論文はみつけれなかった。これらについては、今後のリサーチクエストと考えられる。

#### E：結論

筋ジストロフィー患者の介護者は健康やQOLに多岐にわたる影響を受けており、調査を続けて有効な介入について明らかにしていく必要がある。

#### F：健康危険情報 なし

#### G：研究発表

##### 1：論文発表 なし

##### 2：学会発表

- 1) 小林道雄.本セミナーの趣旨説明. 第3回筋ジストロフィー介護者の健康管理について考える会, 2023年11月 Web.
- 2) 小林道雄, 石崎雅俊. 筋ジストロフィー介護者に関する最近の文献レビュー, 2023年12月 松村班班会議

#### H：知的所有権の取得状況（予定を含む）

##### 1：特許取得 なし

##### 2：実用新案登録 なし

##### 3：その他 なし

厚生労働科学研究費補助金（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」  
分担研究報告書

筋ジストロフィー等のリハビリテーション治療：HALの活用に関する研究  
HAL医療用下肢タイプの長期使用効果についての研究

研究分担者 中島孝 国立病院機構新潟病院 院長（脳神経内科）

**研究要旨**

HAL 医療用下肢タイプを使ったサイバニクス治療は神経筋 8 疾患(NCY-3001 試験)および遺伝性痙性対麻痺、HTLV-1 関連脊髄症 (NCY-2001 試験) 合計 10 疾患に対して医師主導治験が行われ、歩行機能の改善に関する有効性と安全性が既に認められている。サイバニクス治療は神経可塑性を促し、HAL を脱いだ後に歩行改善が得られると考えられ、治験では短期の有効性と安全性が検証されたが、長期使用における複合療法の効果など治験では収集されていない。実臨床において、HAL 医療用下肢タイプに対して多施設で行う長期の EDC 化された研究者主導観察研究は有用であり、複合療法の評価等の企業の行う使用成績調査では得られない情報収集が可能である。2023 年度の EDC での合計症例登録数が 191 症例となった。本年度は統計解析方法における MCID(Minimally clinically important difference)について検討した。さらに、立位支援型電動車椅子 (Permobil) に対して筋ジストロフィー等患者 2 名をスクリーニングし、福祉用具としての自立支援性・安全性評価を行った。

**A：研究目的**

新医薬品、新医療機器の製造販売企業は、製造販売後調査(使用成績調査など)を行うが、他社の医薬品、医療機器との併用による複合治療の効果判定は通常目的にしない。したがって、HAL と医薬品との複合療法の併用効果の研究は企業の実施する使用成績調査等では基本的に不可能である。一方で、厚労働省令第 116 号「医薬品の製造販売後の調査及び試験の実施の基準に関する省令等の一部を改正する省令」(H30 年 4 月 1 日)でリアルワールドデータを活用するため「製造販売後データベース調査」が新たに定義され、公的データベースを活用することができる道が開かれた。そこで EDC ベースで後ろ向きおよび前向き観察研究リアルワールドデータを用いた研究者主導の観察研究が重要となっ

た。

HAL 医療用下肢タイプは神経筋 8 疾患脊髄性筋萎縮症(SMA)、球脊髄性筋萎縮症 (SBMA)、筋萎縮性側索硬化症 (ALS)、シャルコー・マリー・トゥース病(CMT)、遠位型ミオパチー、封入体筋炎(IBM)、先天性ミオパチー、筋ジストロフィーを 1 グループとして、医師主導治験 NCY-3001 試験(治験調整医師中島孝)を実施し、その結果に基づき承認され、診療報酬(J118-4:歩行運動処置(ロボットスーツによるもの)が適用された。その後、HTLV-1 関連脊髄症および遺伝性痙性対麻痺の治験(NCY-2001 試験)により適応拡大された。現在、適用可能な疾患は合計 10 疾患となっている。今後これらの疾患に対して、リルゾール、エダラボン、リュープロリン、ヌシネルセン、リスジプラム、ビルテ

プソなどの疾患別の疾患修飾薬と HAL との複合療法の有用性を確認する必要がある。

リアルワールドでの有効性評価の場合は、RCT は不可能であるため、主要評価項目に関しては、治験などから得られたデータを外部対照として使い、統計比較しその上で MCID (Minimally clinically important difference) との差を論じる方法がある。

HAL の治験における主要エンドポイントは歩行持久力を示す 2 分間歩行テスト (2 MWT) (距離 m) だった。一方、成人健康者などでの MCID 値など評価項目として使われているのは 6 分間歩行テスト (6 MWT) である。NCY-3001 および-2001 試験の組み入れ基準が、「10m を安全に自立歩行できず、介助または歩行補助具を使うことで 10m 以上歩行可能な患者」が対象であるため、6 分間の連続歩行が不可能な程度歩行機能の低下した疾患患者であったため、6MWT の代わりに、2MWT が選ばれた。そこで本研究では MCID について 6 MWT の評価値と 2 MWT の値の変換式に関して検討をおこなう。

## B : 研究方法

PUBMED を使い 6MWT と 2MWT の両者についての比較を論じた公表論文を、文献検索をおこなった。疾患単位すなわち、筋ジストロフィー患者のみ、脊髄性筋萎縮症のみの公表論文はなかったため、神経筋疾患に関する調査報告を選択した。また筋ジストロフィーまたは脊髄性筋萎縮症の 6 MWT または 2MWT の MCID について検討した。

(倫理面への配慮) 文献的検討であるため、薬機法、臨床研究法、「人を対象とする医学系研究の倫理指針」には該当しない。

## C : 研究結果

### ① 2 MWT と 6 MWT のデータ変換

10 歳前後の神経筋疾患患者に関する 6MWT と 2 MWT の比較研究論文

(Witherspoon JW, et al. Two-minute versus 6-minute walk distances during 6-minute walk test in neuromuscular disease: Is the 2-minute walk test an effective alternative to a 6-minute walk test? Eur J Paediatr Neurol 2019; 23(1): 165-70.)があった。

対象疾患は RYR1-related myopathies 19 人、collagen VI-related dystrophy 17 人、laminin alpha 2-related dystrophy 3 人、LGMD 7 人、Other neuromuscular diseases 31 人の 77 人で、平均年齢 10.1±2.93 年における変換式は  $6MWT_m = 2.934 \times 2MWT_m + 2.6396$  だった。実際の数値は記載されていないが、グラフから歩行持久力の範囲は 2MWT で 60 から 240m、6MWT は 175m から 700m に分布していた。

次に、対象疾患が筋強直性ジストロフィー 20 人、LGMD 18 人、FSHD 15 人、SBMA 14 人、CMT 14 人、ミトコンドリア筋症 10 人、IBM 10 人、その他 6 人の神経筋疾患 115 人からなる研究論文があった (Andersen LK, et al. Two- and 6-minute walk tests assess walking capability equally in neuromuscular diseases. Neurology 2016; 86(5): 442-5.)。対照群の年齢は 52.6 歳 (22~83 歳) で、グラフから推定された変換式は  $6MWT_m = 3 \times 2MWT_m - 23.1$  だった。グラフから歩行持久力の範囲は、2MWT で 25 から 260m、6MWT は 75 から 710m に分布していた。

### ② MCID データ

上記の 2 式から、治療前後の変化量  $\Delta$  についての変換式は、単純に 3 から  $2.934 \times \Delta 2MWT_m = \Delta 6 MWT$  と考えられた。便宜的に  $\Delta 2 MWT$  を 3 倍すると  $\Delta 6 MWT$  としてよい。

MCID についての論文は DMD および SMA III 型の 6 MWT における対照治療に対する群間差の MCID はいずれも 30m と報告

されている。このため、2 MWT の MCID は 10m と換算式から推測可能である。

次に、過去の DMD でのビルテプソ投与における海外 201 および 202 試験結果を MCID の考え方で検討した。10 歳未満の DMD 男児 16 名における 6 MWT のベースラインは 372.4±78.59m (16 人) であり、外部対照の 28 人の平均は 359.46 とほぼ同様だった。ビルテプソ投与群では 49 週後に +6.9±52.5mm、自然歴では -28.97m 悪化していた。2 群の差は Δ6 MWT 35.87m と計算され、MCID を超えていた。しかしながら、国内 1/2 試験のデータでは 6 MWT の前後での改善効果を認められなかった。

ヌシネルセンの検証試験(治験)では歩行可能な患者群である SMAIII 型は含まれておらず、6 MWT は行われていない。市販後の観察研究では、6 MWT のヌシネルセン治療による前後の平均変化量は Hagenacker (Lancet Neurol 2020; 19(4): 317-25.) 33.1m(n=37), Maggi (J Neurol Neurosurg Psychiatry 2020; 91(11): 1166-74.) 26.45m(n=48), Walter 8.25m(n=10), Tachibana (Int J Neurosci 2022: 1-10.) 27m(n=21)であり、これらは PRISMA ガイドラインに基づき厳密にメタアナリシス(プールドアナリシス)をすると残念ながら統計学的有意性は示せなかった (Neurotherapeutics, 2022, 19(2), 464-475)。

しかしながら、仮に、Hagenacker のデータを利用すると Δ6 MWT は MCID の 30m にほぼ近い。また疾患によらず Δ6 MWT の MCID は 14.0m から 30.5m と提唱されている(Bohannon RW, et al. J Eval Clin Pract 2017; 23(2): 377-81.)。Δ2 MWT は 4.66~10 m に推測される。

NCY-3001 試験(Nakajima T. et al. Orphanet Journal of Rare Diseases 2021; 16(1): 304)はクロスオーバー法がとられていて、主要評価項目である 2 MWT の上乗せ効

果は 10.1%とされている。組み入れ群の平均 2 MWT は 70.6m であるため、平均の上乗せ効果は 7.13m と推定できる。これは Δ2 MWT の MCID の推定値 4.66~10m に対応する。

今年、追加研究として、立位支援型電動車椅子 (Permobil F5VS、ペルモビール株式会社) の福祉用具としての評価をおこなった。ペルモビール研究は 2 名スクリーニングして、1 名はベッカー型筋ジストロフィー (65 歳) でペルモビールに足がフィットせず、足の裏が内側にむいた。膝の屈曲があり、うまくペルモビールに収まらなかったため、組み入れられなかった。アタッチメントを利用することでうまく乗れる可能性あり再度組み入れを目指している。すでに終了した 1 名は肢体型筋ジストロフィーの 67 歳男性で、対象患者の上肢機能の低下により、物を取るなどの実用性に立位は役立たないが、立位になることで視線が上がり、気分転換にはよかった。座り心地はよかった。トイレにかかる時など、フットレフトが上下はできるが、開閉できず、使用できず、リハビリだけの使用に限られる欠点があった。

HAL の EDC (HAL の標準的長期使用法確立のための多施設共同観察研究・実態調査、jRCT 1092220433) で、症例登録された合計症例数は現在 (2023 年 3 月 27 日) 191 例であり、本研究班での対象疾患群は、遠位型ミオパチー 9 例、封入体筋炎 (IBM) 1 例、先天性ミオパチー 8 例、筋ジストロフィー 61 例の合計 79 例となった。登録症例数

施設名	累積症例数	SMA	SBMA	ALS	CMT	遠位型ミオパチー	IBM	先天性ミオパチー	筋ジストロフィー	その他
1	118例	9例	12例	3例	4例	5例	0例	4例	18例	63例
2	48例	2例	5例	2例	1例	3例	1例	2例	32例	0例
3	18例	0例	4例	1例	0例	1例	0例	2例	9例	1例
4	7例	0例	4例	1例	0例	0例	0例	0例	2例	0例
5	0例	0例	0例	0例	0例	0例	0例	0例	0例	0例
合計	191例	11例	25例	7例	5例	9例	1例	8例	61例	64例

について昨年度からの増加はないが、EDC 内の項目データ内容の追加を行い国立病院機構新潟病院のデータの一部のデータについて

解析を行っている。

#### E: 結論

HAL 医療用下肢タイプに対して EDC 化された研究者主導の多施設観察研究は有用であり、企業の行う使用成績調査では得られない情報収集が可能である。今後、リアルワールドの観察研究における治療効果検証方法に対しては、外部対照と比較する MCID による方法を検討した。

#### F: 健康危険情報

特記すべきものなし

#### G. 研究発表

##### 論文発表

1. 中島孝. 神経筋難病に対するロボットリハビリテーション: HAL 医療用下肢タイプによるサイバニクス治療. 関節外科. 42(5)36-44. 2023
2. 中島孝. 神経難病に対する装着型サイボーグを用いた運動機能の再生. Jpn Rehabil Med. 2023 60.933-940

##### 学会発表

1. 中島孝、筋ジストロフィー当神経筋疾患に対する HAL の臨床実践と今後の展望、愛知県筋ジストロフィー協会「秋の患者・家族の勉強会&交流会」、あいち健康プラザ（講演は WEB で実施）、2023 年 11 月 25 日
2. 中島孝. 装着型サイボーグ HAL による神経筋疾患に対する cybernic neurorehabilitation. 第 53 回日本臨床神経生理学会学術大会. シンポジウム 30 人工知能・デバイスを用いた神経疾患の病態解明と治療. 2023 年 12 月 2 日. 口頭.

3. 中島孝. 現代における喪失のケア—緩和ケア・難病ケアにおける QOL. 患者主体の QOL 評価法「SEIQoL-DW」を学び、活かす実習セミナー On-line. 2024 年 3 月 9 日. オンライン
4. 中島孝. 装着型サイボーグ HAL 用いたサイバニクス治療とは何か—腎臓リハビリテーションへの応用に向けて. 特別講演 3. 朱鷺メッセ. 2024 年 3 月 17 日. 口頭

#### H. 知的財産権の出願・登録状況

(予定を含む.)

##### 1. 特許取得

該当なし

##### 2. 実用新案登録

該当なし

##### 3. その他

- 診療報酬の適用追加

2023 年 10 月 HAL 医療用下肢タイプの保険診療の適用として脊髄疾患(HTLV-1 関連脊髄症(HAM)および遺伝性痙性対麻痺)が追加された。

- 以下の診療ガイドラインに HAL 医療用下肢タイプの治療内容が掲載された。

GNE ミオパチー(縁取り空胞を伴う遠位型ミオパチー)診療の手引き 脊髄性筋萎縮症(SMA)診療の手引き、封入体筋炎 診療の手引き 2023 改訂版 P.17、筋強直性筋ジストロフィー診療ガイドライン 2020 P.51

- HAL 医療用下肢タイプによる歩行運動療法の記述が難病情報センター WEB に記載されたのは以下である。

<病気の解説(一般利用者向け)>の下記疾患の項目、遠位型ミオパチー、封入体筋炎(IBM)、先天性ミオパチー、筋ジストロフィー

厚生労働科学研究費補助金（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」  
分担研究報告書

立位支援型車椅子の自立支援効果と安全性評価

研究分担者	国立病院機構大阪刀根山医療センター	松村 剛
	国立病院機構新潟病院	中島 孝
	国立病院機構鈴鹿病院	久留 聡
	国立病院機構まつもと医療センター	中村昭則
	国立病院機構沖縄病院	諏訪園秀吾

**研究要旨**

立位支援型電動車椅子は、立位支援に加え座面高の調整や多彩なポジショニングが取れることから、視線・リーチ範囲の拡大、廃用予防、褥瘡予防・疼痛軽減、骨粗鬆症予防などADL拡大や身体機能への効果が期待できる他、乗車時間の延長による介護負担の軽減なども期待できる。本邦では使用例が限られていることから、令和4年度は院内環境で試用評価を行った。全体的な満足度は高かったが、誤操作にて足を車椅子と壁に挟まれた事例もあった。令和5年度は安全対策も工夫した上で、実利用環境で一定期間試用し自立支援効果と安全性評価を行った。

**A：研究目的**

立位支援型電動車椅子の筋ジストロフィー患者における自立支援・介助負担軽減効果と、使用上の課題を明らかにする。

**B：研究方法**

研究の主旨に同意した患者において、立位支援型電動車椅子を2週間以上実利用環境で試用した。昨年度、スイッチを切らないまま整容動作を行い、肘がコントローラーに当たって車椅子が動いたため足が車椅子と壁の間に挟まれる事例があったことを踏まえ、フィッティングの際に、使用環境を踏まえた安全性操作の説明と練習を十分に行い確認記録を実施。「電動車椅子安全利用の手引き」を渡し、安全利用の一般的注意を徹底、研究分担者が操作に問題なしと判断した上で試用を開

始した。

評価としては、患者・介護者による主観的評価、Functional mobility assessment (FMA), The Wheelchair outcome measure (WhOM)による有効性評価、The World Health Organization Quality of Life-26 (WHOQOL-26), Individual Neuromuscular QOL (INQoL)による有効性評価などを実施した。

倫理審査は国立病院機構大阪刀根山医療センター臨床研究審査委員会で承認を受けて実施した(TNH-R-2023021)。

【対象】共同研究機関を受診中の5名の患者が参加した。病型内訳は顔面肩甲上腕型2名、ベッカー型1名、肢帯型1名、三好型1名。機能障害度はVignos Scale 9が3名、8

が1名、6が1名。Modified Rankin Scaleは4が4名、5が1名。脊柱変形は全員がCobb角30度以内で、立位や車椅子乗車に支障になるような拘縮変形は認めなかった。人工呼吸管理を要する患者もいなかった。

#### C：研究結果

・利用者評価で全員が良いと評価したのはポジショニングの多様さで、次いで座面昇降機能・立位機能を4名が良いと評価した。自由記載では、「高い所の物がとりやすくなる」、「体位の調整が自分で出来るようになるので楽、介護負担が減る」、「視野が広がる・気分転換がしやすい」、「外出機会が増える・出来る気がする」などの意見が多く見られた。座面昇降機能により自動車への移乗が自分で可能になり、洗濯物干しが出来るようになりヘルパー利用を減らせたといった意見もあった。一方で、車体が大きく幅があるため移乗しにくい、重量があり小回りが利かないため使用できる場所が限られる、操作に慣れるのに時間がかかる、などの意見も見られた。立位喪失後長期間経過した症例では立位機能使用時に膝の痛みや疲労感の訴えがあった。4名が一定の自己負担までなら使用を継続したいとし、負担可能金額としては2,000-5,000円であった。

・介護者評価では、乗車中の介護は2名で楽になったと評価した。車椅子への移乗は1名で座面高調整により楽になった、2名で横幅が大きいために大変になったと評価した。1名では1日の車椅子への移乗回数が6回から4回に減り、乗車時間8時間から10時間に増加した。下肢固定具が重くて患者では装着・調整できないこともあり、立位機能使用時には全員介助が必要との意見だった。自由記載では、ポジショニングの多様さによる乗

車中の快適さ・支援軽減、視野の拡大などを評価する意見が多かった。

WhOMでは身体機能については4名で改善を認めたが、活動についての満足度は改善したとする例と悪化したとする例があり意見が分かれた、FMAでも4名が活動範囲が広がると評価した。QOL評価については一定の傾向は認めなかった。

#### D：考察

障害者において、車椅子は日常生活の殆どを過ごす体の一部とも言うべき装具である。その快適さと機能はADL、QOLに与える影響が大きい。立位支援型電動車椅子は欧米では広く利用されているが、本邦での利用は限定的なため、筋ジストロフィー患者において実利用環境での評価を行った。

多様なポジショニング・座面昇降機能については全員が高評価で、介護者からも自分で体位調整が可能になることでの介護負担軽減や快適さ向上、視点が上がることについて評価する意見が多かった。移乗介助や車椅子上での体位調整は介護者負担が大きく、これが軽減されることは在宅療養維持や介護支援軽減効果が期待できる。座面昇降機能も視野・リーチ範囲の拡大などADLへの効果だけでなく、メンタルな効果もあることが示された。

立位機能についても概ね高評価であったが、立位機能喪失後時間が経った症例では、立位時に膝の痛みなどの訴えもあった。また、下肢固定具が重く患者では装着・調整困難で、立位時には介助が必要との意見が多かった。立位維持は変形・拘縮予防、心肺機能への効果など身体的効果も期待できるため、歩行能喪失前後の早期から使用することが望ましく、ADL維持・拡大効果も大きいと期

待される。

一方で、立位支援型電動車椅子は立位での安定性確保のため、車体が大きく重くなる。このため、使用できる環境に制限が生じる問題がある。小回りも利きにくいことから、日本の住宅事情では自宅で使用できるユーザーに限られる、エレベータや通路が狭い商店での取り回しも困難などの課題がある。このため、試用を勧めても断念される患者が多かった。

環境とマッチする患者では、ADL/QOL改善効果が期待できるため、利用者を増やしつつ環境に合わせた車椅子の調整と共に、ユニバーサルデザインの普及も勧めていくことが課題である。

#### **E：結論**

立位支援型電動車椅子では、多様なポジショニングや座面高調整機能は快適性の向上だけでなくADL拡大・介助負担効果が期待できる。立位機能は車椅子以降早期に導入することでADL維持・改善だけでなく生理的有効性も期待できる。車体が大きく重くなるために、本邦の住環境では使用困難な患者が多く、利用可能な患者での普及と、環境に合わせた車椅子調整を共に進めていく必要がある。

#### **F：健康危険情報**

特に問題となるものはない

#### **G：研究発表**

1：論文発表 なし

2：学会発表 なし

#### **H：知的所有権の取得状況（予定を含む）**

1：特許取得 なし

2：実用新案登録 なし

3：その他 なし

厚生労働科学研究費補助金（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」  
分担研究報告書

沖縄型神経原性筋萎縮症 6 例における上肢の単関節型 Hybrid  
Assisted Limbs を用いたリハビリテーション治療の効果の検討

研究分担者 独立行政法人国立病院機構沖縄病院 脳・神経・筋疾患研究センター  
諏訪園 秀吾  
研究分担者 聖マリア病院 谷口 雅彦

**研究要旨**

遺伝子異常の確認された沖縄型神経原性筋萎縮症ののべ7例において単関節型 Hybrid Assisted Limbs を用いたリハビリテーションの効果を検討した。10秒間の肘関節屈伸運動において統計学的に有意な改善がみられた。

**A : 研究目的**

<背景>近位筋有意型神経原性筋萎縮症 (Hereditary motor and sensory neuropathy with proximal dominant involvement; HMSN-P, OMIM#604484、以下「本症」と略称する)は、沖縄病院における長年の地道な診療ならびに厚労省科学研究の枠組みも用いた疫学研究により見いだされ確立されてきた近位筋優位の筋萎縮性疾患であり、成人発症で常染色体優性遺伝を呈し、末期には人工呼吸器管理へ至る希少疾患であり、神経難病の特質を備えている。関連する遺伝子異常は報告されているが、根本治療は全く提案されていない。本症の報告された遺伝子異常は1塩基置換であり、遺伝子異常を原因とする神経難病の理解・治療開発のモデルとなりうる事が期待されるため、どのような治療的介入に対してどのような効果がえられるかは注意深く詳細に検討していく必要がある。さらに本疾患の全国疫学調査や診断基準案の整備も聖マリア病院を中心として近年実施されており、今後への貢献が期待される。Hybrid Assisted Limbs(以下 HAL と略する)は皮膚表面から記録した生体電位などを用い

て、わずかな動きを大きな関節運動効果へ変換するロボットスーツであり、これまでに複数の神経筋疾患において保険適応が得られている国産の優れた治療技術であり、今後リハビリテーション治療において根本的で重要な役割を果たしていく可能性がある。沖縄病院からはこれまでに厚労省科学研究の枠組みで比較的多数例における本症の自然史研究を英語論文として発表し、下肢における HAL を用いたリハビリテーション治療について、単回および複数回の場合ともに一定の効果を確認、学会発表してきた。昨年度までの研究において、上肢におけるこのような試みも一定の効果がみられる可能性が指摘されている。すなわち、将来的に遺伝子異常を改善する治療法が開発されれば、脂肪変性に陥る筋が一定量を超える前にリハビリテーションによる治療を提供できる枠組みを構築できることにつながれることが想定でき、きわめて期待が大きく意義のある研究であると考える。<目的>HAL 全般の長期的効果を見極めていくことは当班において大きな研究目標の一つとして掲げられており、本疾患における効

果が示せるとしたら大きな意味があると考ええる。本報告では、昨年度までに対象として報告した5名に加えて2例を加えて計7名をまとめて研究対象とし、上肢における単関節型HAL（以下HAL-SJと略す）を用いたリハビリテーションの効果について報告する。

## B：研究方法

【対象】遺伝子異常の確認されたHMSN-P患者6例で男性3例、女性3例である。年齢は $61.0 \pm 6.4$  (平均 $\pm$ 標準偏差、以下同様)、身長は $160.3 \pm 9.2$ cm、体重は $61.2 \pm 12.1$ kgであった。うち1例は約10か月の間隔をおいて2回参加しており、下記のデータはのべ7例での報告である。全ての検討は沖縄病院へ入院して行われ、1回の入院中に9回のセッションを行うことを目標とした。

【評価項目】以下の項目について可能な限り介入前後で測定した。

- ROM-T（肩関節・肘関節・前腕・手関節）
- MMT（肩関節・肘関節・前腕・手関節）
- 握力、ピンチ力
- 10秒間肘屈伸回数
- 簡易上肢機能検査 simple test for evaluating hand function; STEF
- ADL評価（Barthel Index; BI, Disability of the Arm, Shoulder, and Hand; DASH）
- 主観的評価

### 【実施方法】

- 肢位：座位（不能な場合は背臥位）
- 頻度：当該入院中週3回を目安に実施した。過用性疲労のリスクをなるべく避けるため、連日での実施は原則行わないこととした。
- 内容：HAL-SJを左右肘関節それぞれに装着し自動介助運動を実施した。

【HAL-SJの基本設定】以下のような設定を基本とした。CVC-Gentleモード、Assist-Gain：15、Assist-Lev.：×1、BES Balance：Flx100% Ext100%、

Limiters：torque100、Angle Range Flx115 Ext5。ただし患者の状況に応じて適宜増減・変更した。

【訓練回数】1回の訓練実施における目標回数を開始時においては100回に設定した。例えば、肘屈曲自動運動が連続10回を超えて可能な症例では回数50回×2セットより開始するものとし、連続10回を超えることが不可能な症例では回数10回×10セットより開始することを基本とした。なお、実施前後・翌日に修正Borgスケール3～4を運動強度の目安として、状況に応じて回数・セット数調整を行った。

統計解析にはJamovi version 2.3.21を用い、のべ7例の14肢について、「STEFスコア」、「10秒間肘屈伸回数」、「左右」、「介入前後」を要因としたrepeated measure ANOVAにより変化がみられるかを検討した。

（倫理面への配慮）本研究は沖縄病院倫理委員会の承認を経て実施された（承認番号2022-21）。

## C：研究結果

7例とも座位においてHAL-SJ施行できた。9回実施の目標を達成できた症例が5例、様々な理由で5回施行できた症例が1例、4回が1例であった。

測定指標のうち、関節可動域、徒手筋力テスト、握力、Barthel Indexには介入前後で明らかな大きな変化はみられなかった。このため「STEFスコア」、「10秒間肘屈伸回数」、「左右」、「介入前後」を要因とした反復測定分散分析を検討した。有意な交互作用は「STEFスコア」と「10秒間肘屈伸回数」において確認されたが（ $F=56.11$ ,  $p=0.002$ ）、「左右」と「介入前後」にはみられなかった（ $F=0.02$ ,  $p=0.887$ ）。Holmの方法により補正したpost hoc検定を行ったところ、「10秒間肘屈伸回数」の介入前と介入後では有意な変化がみられた（ $df=4$ ,  $t=-3.810$ ,  $p=0.038$ ）。「STEFスコア」には大きな変化

はみられなかった ( $df=4$ ,  $t=-0.623$ ,  $p=0.567$ )。図1をみるとわずかに右で改善が大きいようにもみられるが、統計学的には有意に至らなかった。

主観的評価では、ほぼすべての症例が改善を自覚し、評価は大変高いものであった。同時に、なるべく筋力低下の少ないうちが望ましいのではないかとの意見が複数の患者さんから得られた。

#### D：考察

のべ7例の沖縄型神経原性筋萎縮症患者において単関節型 HAL を用いたリハビリテーションを行い、その効果について10秒間肘屈伸回数や STEF をはじめとする指標により検討し、10秒間肘屈伸回数において統計学的に有意な改善がみられた。小数例における検討ではあるが、主観的評価についても特に問題を訴えるものはみられず、全般に良好な意見が得られた。

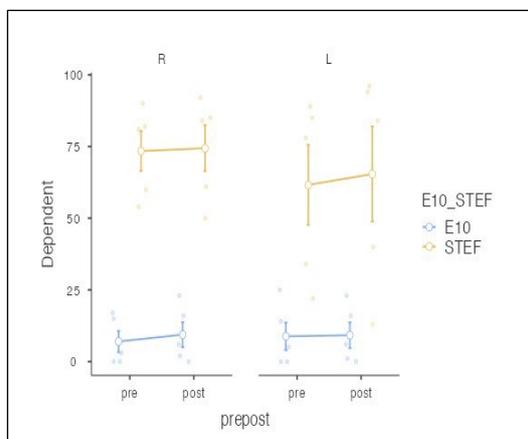


図1 上肢 HAL 施行前後での10秒間に可能な肘関節の屈伸運動回数(E10)と STEF スコア(STEF)の変化

改善に影響しうる様々な背景因子を抽出することは、今回の検討では困難であった。今後の検討課題のひとつである。

このような検討を重ねていくことにより、QoL 指標の変化と関連の深い客観的な測定指標が抽出されていくことが強く望まれる。今

後も研究を継続し被験者数を増やして、より適切な検討が加えていくことが望まれる。

#### E：結論

沖縄型神経原性筋萎縮症において上肢での HAL を用いたリハビリテーションは効果をもたらす可能性がある。

#### F：健康危険情報

特に問題となるものはない

#### G：研究発表

##### 1：論文発表

・ Shoji H, Sakamoto R, Saito C, Akino K, Taniguchi M. Re-survey of 16 Japanese patients with advanced-stage hereditary motor sensory neuropathy with proximal dominant involvement (HMSN-P): Painful muscle cramps for early diagnosis. *Intractable & Rare Diseases Research*. 2023; 12(3):198-201.

・ 久村悠祐、谷口雅彦、井手睦、渡邊哲郎、庄司紘史、沖縄型神経原性筋萎縮症患者6例に対する単関節用 HAL の継続的使用が握力やピンチ力に与えた影響 —COVID-19 流行による使用中断と再開からの検討—、*日本作業療法研究学会雑誌* 26 (1) 29-34, 2023

・ 谷口雅彦、頼島有紀、庄司紘史、井手睦、久村悠祐、国崎啓介 沖縄型神経原性筋萎縮症 (hereditary motor and sensory neuropathy with proximal dominant involvement: HMSN-P) の進行期患者への質問票による調査 *臨床神経学* 2022 62(2) 152-156

・ 谷口 雅彦, 庄司 紘史, 井手 睦, 久村 悠祐, 国崎 啓介 Hybrid assistive limb(HAL) 上肢単関節タイプが有用であった沖縄型神経原性筋萎縮症(HMSN-P)の1例 *脳神経内科* 2021 94 巻 4 号(551-555)

##### 2：学会発表

・ 城戸美和子, 谷川健祐, 妹尾洋, 藤原

善寿, 藤崎なつみ, 中地亮, 渡嘉敷崇,  
諏訪園秀吾. 沖縄型神経原性筋萎縮症  
(HMSN-P) 6 症例における複数回の HAL®治  
療効果の検討. 第 6 2 回日本神経学会総会  
・ 藤崎なつみ, 諏訪園秀吾, 末原雅人, 中  
地亮, 城戸美和子, 藤原善寿, 妹尾洋, 渡嘉  
敷崇, 高嶋博. 沖縄型神経原性筋萎縮症  
(HMSN-P)患者の呼吸機能の経過について.  
第 6 2 回日本神経学会総会

・ Shugo Suwazono, Natsumi Fujisaki.

Toward establishment of a cohort ready for  
interventional clinical trials—Monitoring  
disease progression in patients with  
hereditary motor and sensory neuropathy  
with proximal dominant involvement.

PACTALS in Nagoya 2021, 2021/9/17-8

・ 諏訪園秀吾, 城戸美和子, 藤崎なつみ, 藤  
原善寿 沖縄型神経原性筋萎縮症 7 例におけ  
る HAL 医療用下肢タイプの繰り返し使用効  
果の検討 第 10 回日本脳神経 HAL 研究会  
2021/12/4

・ 城戸美和子, 諏訪園秀吾, 藤崎なつみ, 渡  
慶次裕也, 大城咲, 宮城朋, 藤原善寿, 渡嘉  
敷崇 HMSN-P 9 例における上下肢筋肉  
MRI 所見の検討 第 6 3 回日本神経学会総  
会

・ Sakamoto R, Shoji H, Taniguchi M.

Questionnaire re-survey of 17 patients with  
advanced stage Okinawa-type neurogenic  
muscular atrophy (HMSN-P). 64th Annual  
Meeting of the Japanese Society of  
Neurology, June 3rd 2023 (Makuhar,  
Chiba). St. Mary's Hospital, Fukuoka,  
Japan

**H : 知的所有権の取得状況 (予定を含む)**

**1 : 特許取得** なし

**2 : 実用新案登録** なし

**3 : その他** なし

厚生労働科学研究費補助金（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」  
分担研究報告書

顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー1例における立位支援型車椅子の使用経験

研究分担者 独立行政法人国立病院機構沖縄病院  
脳・神経・筋疾患研究センター 諏訪園 秀吾

**研究要旨**

遺伝子異常の確認された顔面肩甲上腕型筋ジストロフィーの1例において立位支援型車椅子を用いた日常生活への効果を検討した。最終日にはそれまでに比較して40分の移乗時間延長が確認され、介護負担を増やすことなく、QOL指標の改善がみられた。

**A：研究目的**

<背景>車椅子は筋ジストロフィーをはじめとする筋萎縮性疾患の患者群においては使用頻度が高く、ステージによっては必要不可欠な移動手段であり、適切な器具を適切な患者（時期）に用いることができれば、移動などの介護負担を減少させることも可能となりうる治療手段である。しかし一方では、自力での姿勢調整が困難な患者において長時間の座位をとらせることは、腰痛・褥瘡・下腿浮腫・深部静脈血栓症といった合併症をきたしてしまうリスクを増大させる懸念もある。このため、介助者にとってそのリスクを減少させるための体位調整などの介護負担が存在するといった側面もある。

立位支援型電動車椅子は、操作する患者さん自らの操作によって、立位から臥位までの幅広い体位に比較的容易な操作（プリセット）により変更が可能で、ADL・QOL改善に大きな意義が期待される機器である。保険適応が得られているとはいえ、実使用環境において筋ジストロフィー患者群においてその効果が広く検証されているとはいえない。特に介護負担についてはまだまだデータを収集し検討していく必要があるものと想定される。本報告はこの目的のために企画された標

記の研究について、当院においても検討しようとするものである。

<目的>顔面肩甲上腕型筋ジストロフィーの1例における立位支援型車椅子の使用によるQOL改善、介護負担軽減の効果が得られるかどうかについて観察する。

**B：研究方法**

【対象】遺伝子異常の確認された顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー患者1例。以前には歩行していた症例である。入院中で病棟での援助スケジュールが許す限り長く車椅子へ移乗している。

【観察項目】

・研究対象者背景：指定難病型・病名（免疫学的・遺伝学的確定診断の有無）、既往歴、合併症、身長、体重、Vignos Scale、指定難病申請書類に記載されるべき重症度分類項目（modified Rankin Scale、食事・栄養、呼吸、循環）、原疾患治療、その他（心筋障害治療、運動機能障害治療、栄養管理）、変形・拘縮程度 Cobb 角

・質問票、QOL 調査票  
利用者評価用紙、介護負担軽減効果評価用紙（移乗回数、1日乗車時間、車椅子上介助負担（体位調整・変更介助回数・必要人数）、立

位介助要否)、WHO-QoL26、車椅子アウトカム評価(WhOM)、機能的移動能力評価(FMA)、

・Schellong test、ECG モニター(立位前から10分まで)

介護負担軽減用紙とQOL調査票については介入前と介入後について記載し変化を検討した。

#### 【実施方法】

インフォームドコンセントを得て、介入前の評価を済ませたのち、14日間使用し、介入後の評価を行った

(倫理面への配慮)本研究は沖縄病院倫理委員会の承認を経て実施された。

#### C: 研究結果

車椅子移乗時間は、立位支援型車椅子の介入前と介入後では、1日の中での平均時間としては変化はみられなかった。しかし14日めの介入最終日にはそれまでの1日5時間の使用時間に比較して40分の時間延長が可能であった。その理由と背景については考察の中で述べる。

以下に調査項目の中の患者背景について記載する。診断根拠としては以前に遺伝子異常が確認されている症例である。運動機能障害についてリハビリはなされているがHALが用いられたことはない。人工呼吸器は用いられていない。栄養管理は普通食を介助でほぼ全量摂取している。Vignos scaleは9のレベルであり、modified Rankin Scaleは5に相当する。指定難病臨床個人帳票における重症度記載については食事・栄養が3、呼吸については1に相当し、循環については活動度制限0、不整脈0、BNP3、LVEF2(56%)であり最大点数は3である。

治療薬は原疾患について特に用いられておらず、運動機能障害治療についてはHALの使用歴はなく、ROMを中心としたリハビリが継続して行われている。心筋障害については特に治療薬は用いられていない。栄養管理は

常食を介助でほぼ100%摂取している。変形・拘縮については車椅子操作に影響しうるようなものは存在せず、Cobb角は30度未満であった。Tilt-tableを用いたSchellongテストでは有意な血圧低下は観察されなかった。ECGモニターを立位前から立位後10分まで施行したが、血圧低下はみられず不整脈も観察されなかった。

移乗回数・体位調整回数・移乗に必要な介助者の人数・変更介助回数には介入前後で変化はみられなかった。

FMA(機能的移動能力評価)は介入前後で検討し、前のスコア総点数が28であったが、介入後には41点に改善した。

WhOM(車椅子アウトカム評価)は介入前後で検討し、第I部「自宅での参加」に関して3項目を評価し、総満足度の変化は+2、平均満足度の変化は+0.7、総重要度x満足度の変化は+18、平均重要度x満足度の変化は+6と改善が見られた。第I部「自宅外の参加」については総満足度の変化は+64、平均満足度の変化は+8と大きな改善がみられた。第II部「身体機能」については、1.快適さに関する満足度の変化、2.体位に関する満足度の変化、3.皮膚の状態に関する変化の3項目ともに+1であった。

WHO QoL26では(以下の記載でカッコ内は平均値を示す)開始前にはI身体的項目18(2.57)が終了時には22(3.14)と改善し、II心理的項目が16(2.67)から18(3)へと改善した。III社会的項目は10(3.33)が9(3)となり、IV環境項目は28(3.5)が26(3.25)1となった。V全体では7(3.5)が8(4)となり、QOL合計は79(3.04)から83(3.19)へと改善が得られた。具体的な改善点としては、Q1「自分の生活の質をどのように評価しますか」3→4、Q3「体の痛みや不快感のせいで、しなければならないことがどのくらい制限されていますか」1→2、Q15「家の周囲を出回ることが良くありますか」2→3(院外周辺はできないが病棟のベランダなどに出ることがあ

る)の3項目であった。得点が下がった項目は、Q22「友人達の支えに満足していますか」4→3、Q24「医療施設や福祉サービスの利用しやすさに満足していますか」4→3、Q25「周辺の交通の便に満足していますか」4→3、Q26「気分が優れなかったり、絶望、不安、落ち込みといったいやな気分をどのくらい頻繁に感じますか」5→3という4項目であった。

利用者評価用紙は本報告書の最後に別ページとして挿入したが、外へ買い物へ行く意欲が表明されるようになっていたり、極めて良好な反応が得られていることがわかる。

#### D：考察

車椅子移乗時間は、立位支援型車椅子の介入前と介入後では、1日の平均については改善がみられなかったが、最終日には40分の延長が得られた。これは本症例が入院患者であり、車椅子からベッドへの移乗が全介助であるため、他患の行動・介助スケジュールとの調整が必要であるために、(本人が希望しても)日常的に継続して移乗時間を増やすことが簡単ではないという事情に基づく(ベッドへ移動するタイミングには複数の患者が介助を必要とするため)。しかし最終日の14日目については、病棟スタッフの協力をえて移乗時間を40分延長することができた。本人の言葉としては「環境が許すならばもっと長時間移乗していてもよい」、とのコメントが得られたことを付記しておきたい。さらに、本人の述べた感想の中で、「自分でお尻が痛いなど必要な時に、すぐに体位が立位から臥位に変更できることは大変大きな意義がある」との趣旨の発言が得られたことは特記すべきことであると考え。さらに、介入後には、

「外へ買い物へ行きたい」といった意欲の向上を示唆する本人のコメントが得られたことは、車椅子の快適さ・操作性が患者本人の意欲向上をもたらしうる可能性を示唆しており、大変興味深く、意義ある結果であると考えた。1例における検討ではあるが、介護負担を増やすことなく、確実に良好な自己評価がえられたといえる。

今回用いた立位支援型車椅子の問題点・改良すべき点としては、今回の対象者本人の言葉にもあったように、その重量が大きいことがあげられる。実際に被験者をリクルートする際に、現住所の住環境ではこの機種(の総重量を許容することができない患者さんが複数存在した。ただし、この機種(のメリットの多くの部分は重量が大きいことにも依存して達成されている可能性がある)なので、根本的な素材の変更検討なしに重量を減らすこと自体が良いことであるかどうかは、慎重な判断を要するものと思われる。

#### E：結論

顔面肩甲上腕型筋ジストロフィーの1例において立位支援型車椅子の使用は本人のQOL改善と介護負担軽減の効果をもたらす可能性がある。

#### F：健康危険情報

特に問題となるものはない

#### G：研究発表

1：論文発表 なし

2：学会発表 なし

#### H：知的所有権の取得状況(予定を含む)

1：特許取得 なし

2：実用新案登録 なし

3：その他 なし

## 立位支援型電動車椅子 利用者評価用紙

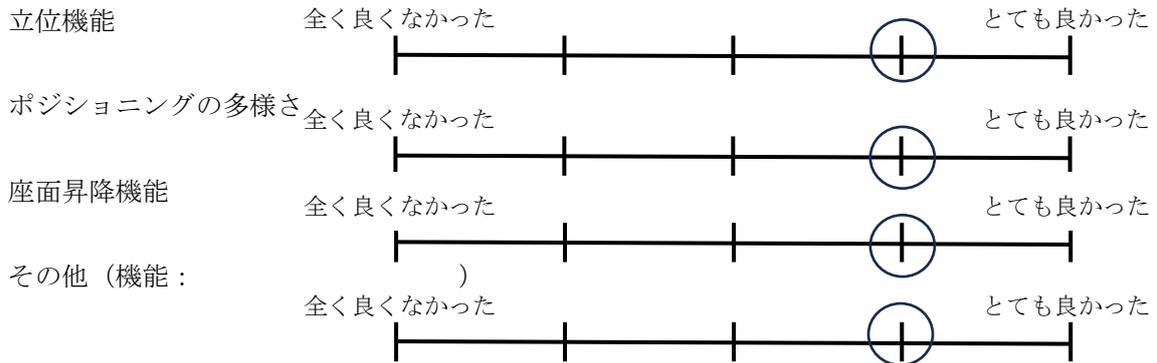
対象者識別番号：OKNW2023-01

立位支援型車椅子を利用したの満足度はどのくらいですか(当てはまるところに○を付けてください)

全く良くなかった                      これまでと変わらなかった                      とても良かった



立位支援型車椅子のどの機能が良かったですか(当てはまるところに○を付けてください)



立位支援型電動車椅子の良かった点・悪かった点を記載ください(自由記載)

- ・寝た姿勢にすぐに変わることができる
- ・スイッチが入れやすいなど操作性は非常によい

立位支援型電動車椅子により、これまでできなかったことが可能になる(なりそう)と思うものがあれば記載ください(例：高いところの物が取れるようになる)

- ・高いところのものはとりやすくなる

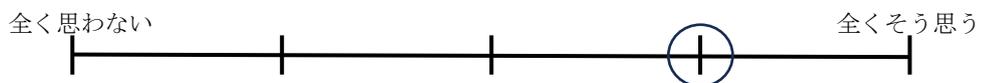
立位支援型電動車椅子を使うことで、あなたの日常生活に変化が生じる(生じそう)なことがあれば記載ください(例：買い物に行く機会が増える)

- ・外へ買い物に行きたい、いけそうな気がする
- ・外での散歩をしたい、できそうな気がする

立位支援型電動車椅子を使うことで、介護者の負担が減ると思うところがあれば記載ください(例：車いす乗車時間が延びることで移乗介助の回数が減る)

- ・移乗をスライド式にできればもっと介護者の負担は減らせるのではないかと思います

立位支援型電動車椅子を続けて使用したいと思えますか(当てはまるところに○を付けてください)



立位支援型電動車椅子を使用する場合、毎月どの程度の金額であれば自己負担しても良い

### 別紙3

と思いますか？

- ・月に 3000 円ぐらいなら負担してもよいと思う

その他気づいたことや、感想があれば記載ください(自由記載)

- ・軽量化ができるなら素晴らしい
- ・スイッチオフのときに介助者が楽に押せるようにしてほしい(重く感じられると聞いている)

厚生労働科学研究費補助金（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」  
分担研究報告書

本邦におけるCOVID-19罹患神経筋疾患患者の実態調査

研究分担者 石垣 景子 東京女子医科大学 小児科 准教授

**研究要旨：**2019年12月から2022年10月にCOVID-19罹患歴のある筋疾患患者について、国内13施設担当医を対象のアンケート調査を行った。155例の回答があり、完全回復群が135例と大半であった一方で、症状を後遺した群が16例、死亡群が2例であった。罹患前に呼吸器使用または心不全加療を要する状態であったことは重症化の因子と思われた

**研究協力者：**

東京女子医科大学小児科 助教 佐藤孝俊

**A：研究目的**

神経筋疾患患者におけるCOVID-19のリスクを正しく認識するためには、罹患者のデータを蓄積することが重要である。しかし、本邦におけるデータは十分とは言えないため、今回、我々はその実態調査を行った。本邦において、COVID-19に罹患した筋疾患患者の実態調査を行い、その特徴を明らかにすることを目的とした。

**B：研究方法**

2019年12月～2022年10月の間にCOVID-19罹患歴のある筋疾患患者について、国内13施設において、担当医を対象として、アンケート調査を行った。

（倫理面への配慮）

東京女子医科大学を研究代表機関とする多機関共同研究として東京女子医科大学倫理審査委員会にて承認された（2022-0021）

**C：研究結果**

155例について回答を得た。疾患別では、Duchenne型筋ジストロフィーが54例と最も多く、筋強直性ジストロフィー22例、福山型先天性筋ジストロフィー19例が続いた。罹患時の平均年齢は30.7歳。罹患前の呼吸状態としては、非侵襲的呼吸管理が47

例、気管切開術後が3例であった。心不全加療を要していた例は46例。家族内感染が61例と最も多く、症状では、発熱、咳嗽、喀痰が多かった。治療薬では、解熱剤・感冒薬が最も多く使用されていた。予後は、完全回復群が135例と大半であった一方で、何らかの症状を後遺した群が16例、死亡群が2例であった。罹患前に呼吸器または心不全加療を要した例の割合は、完全回復群で30%、後遺・死亡群で50%、罹患時年齢中央値は、完全回復群で23歳、後遺・死亡群で40歳であった。

**D：考察**

罹患前に呼吸器使用または心不全加療を要する状態であったことは重症化の因子と思われる。罹患時に若年であることは重症化回避の因子であると考えた。呼吸器使用または心不全加療を要さない若年例については、感染対策として、過度の日常生活制限を強いるべきではないと考える。

**E：結論**

筋疾患が基礎にあったとしても、呼吸器使用または心不全加療を要さない若年例については、感染対策として過度の日常生活制限を強いるべきではない。

**F：健康危険情報**

なし

**G：研究発表**

(発表雑誌名、巻号、頁、発行年なども記入)

**1：論文発表**

なし (現在準備中)

**2：学会発表**

なし

**H：知的所有権の取得状況 (予定を含む)**

**1：特許取得**

なし

**2：実用新案登録**

なし

**3：その他**

なし

厚生労働科学研究費補助金（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」  
分担研究報告書

筋ジストロフィー心筋症に対するイバブラジンの治療効果

研究分担者 木村公一 東京大学医科学研究所 特任講師

**研究要旨**

低血圧かつ頻脈を示す筋ジストロフィー患者が多く、降圧作用をもつ ACE 阻害薬/ARB や  $\beta$  遮断薬といった治療薬を用いた心筋症治療が不十分となりやすい。新規治療薬であるイバブラジンが日本の臨床でも使用できるようになったため、臨床研究およびモデル動物実験によって、筋ジストロフィー心筋症に対する有効性を明らかにした。

**A：研究目的**

筋ジストロフィー患者では、低血圧かつ頻脈を示す患者が多い。筋ジストロフィーに合併する心筋症の治療において、ACE 阻害薬/ARB または  $\beta$  遮断薬などの一般的な心不全治療薬は降圧作用を持つため、低血圧の助長により十分な心不全治療を行わない問題が生じている。近年日本でも臨床使用が可能となった心不全治療薬のイバブラジン（コララン<sup>R</sup>）は、洞結節の HCN チャネルに直接作用して、血圧を低下させることなく頻脈を是正できるが、この治療薬が筋ジストロフィー心筋症に有効かどうかは明らかになっていない。

本分担研究では、筋ジストロフィーに対して、イバブラジンが標準的医療の一つとして選択肢になるかどうか、その心筋症に対する治療効果を明らかにすることを目的とする。

**B：研究方法**

筋ジストロフィー心筋症に対してイバブラジン治療を1年以上受けた11名の患者を対象に、後ろ向きに解析を行った（倫理委員会承認を得て、匿名化したデータを利用して人権保護に十分配慮した解析を行った）。

また、臨床研究のみではイバブラジン単体の効果を検討することはできないため（臨床においてはイバブラジンによる治療は ACE 阻害薬や  $\beta$  遮断薬の基本薬に併用して投与することが推奨されているため）、筋ジストロフィーのモデルラットの心筋症に対するイバブラジン単剤投与の効果も検証した（動物実験委員会の承認を得て、動物愛護や苦痛軽減に十分配慮した実験を行った）。

**C：研究結果**

臨床研究の対象となった筋ジストロフィー患者において、イバブラジン投与前の平均血圧は 95/64mmHg と低値であったが、イバブラジン投与後の平均血圧は 97/62mmHg とさらなる低下を認めなかった。またイバブラジン投与前の心拍数は 93bpm であったが、投与後の平均心拍数は 74bpm まで低下した。イバブラジン投与量(x)と心拍数低下(y)には直線的な関係を認めた( $y=2.2x+5.1$ )。イバブラジン投与前の心機能(LVEF)は 38%であったが、投与半年後に 42%まで有意に改善し( $p=0.011$ )、心機能の改善はイバブラジン投与1年後においても LVEF 41%と維持された( $p=0.038$ )。

動物実験（筋ジストロフィーラットモデル）において、イブブラジンの単回経口投与は用量依存的に心拍数を低下させる一方で、血圧は低下させなかった。また3ヶ月間におけるイブブラジンの長期経口投与は、左室収縮能、右室収縮能、および心筋線維化を改善させることが示された。

#### D：考察

イブブラジンは低血圧を示す筋ジストロフィー患者においても忍容性が高いことが確認され、動物実験においても血圧を低下させなかった。さらに、筋ジストロフィー患者においても筋ジストロフィー動物モデルにおいても用量依存的に心拍数の低下を示すことが確認できた。これらの心拍数低下効果により、心筋症を改善させることが明らかとなり、低血圧によりβ遮断薬をもちいた心筋症治療が困難な筋ジストロフィー患者においてもイブブラジンの有用性が期待できることが明らかとなった。

#### E：結論

日本においても臨床使用が可能となったイブブラジンは、筋ジストロフィー心筋症に対する新たな治療選択肢となり、筋ジストロフィーの標準的医療の一つになることが確認された。

#### F：健康危険情報

なし

#### G：研究発表

（発表雑誌名、巻号、頁、発行年なども記入）

##### 1：論文発表

Kimura K, Wakisaka A, Morita H, et al. Efficacy and tolerability of ivabradine for

cardiomyopathy in patients with Duchenne muscular dystrophy – one year treatment results in Japanese National Hospitals. *Int Heart J.* 2024; 65: 211-217.

Kimura K, Tochinai R, Saika T, et al. Ivabradine ameliorates cardiomyopathy progression in a Duchenne muscular dystrophy model rat. *Exp Anim.* 2023 Online ahead of print.

##### 2：学会発表

木村公一. DMD心筋症に対する新規治療薬の効果検証. 筋ジストロフィー治療研究会（2023年11月11日 北海道）

Kimura K, Nakanishi K, Daimon M, Nakao T, Hirokawa M, Morita H. Ultrasound World Congress（2023年11月5日 オマーン）

木村公一, 森田啓行, 中西弘毅, 中村昭則, 松村剛, 伊藤英樹, 岡田尚巳. 筋ジストロフィーの心筋症治療. 日本神経治療学会学術集会（2023年11月4日 東京）

Tochinai R, Kimura K, Saika T, Miyamoto M, Shiga T, Fujii W, Tsuru Y, Sekizawa S, Yamanouchi K, Kuwahara M. Ivabradine treatment for cardiomyopathy with autonomic nervous system disorder in a CRISPR/Cas9 gene-edited Duchenne muscular dystrophy model rat. Bilateral Symposium between Taiwan and Japan（2023年8月26日 台湾）

### 別紙3

木村公一, 森田啓行, 中西弘毅, 中村昭則, 松村剛, 青木吉嗣, 松尾雅文, 岡田尚巳. 筋疾患に伴う心不全の病態と薬物治療. 日本筋学会/筋ジストロフィー医療研究会合同学術集会 (2023年8月19日 大阪)

脇坂晃子, 木村公一, 北尾るり子, 今井富裕, 池田哲彦, 中島孝, 渡邊千種, 古川年宏, 大野一郎, 駒井清暢. デュシェンヌ型筋ジストロフィー合併心不全に対するイブラジンの忍容性と治療効果. 日本筋学会学術集会/筋ジストロフィー医療研究会合同学術集会 (2023年8月18日 大阪)

Kimura K, Tochinai R, Saika T, Morita H, Nakanishi K, Tsuru Y, Sekizawa S, Yamanouchi K, Kuwahara M. Ivabradine treatment for a rat model with Duchenne muscular dystrophy. Asian Pacific Society of Cardiology Congress (2023年7月13日 シンガポール)

**H : 知的所有権の取得状況 (予定を含む)**

**1 : 特許取得**

なし

**2 : 実用新案登録**

なし

**3 : その他**

なし

厚生労働科学研究費補助金（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」  
分担研究報告書

効果的なヘルパー向けセミナーの実施に関する研究

研究分担者 高田博仁 国立病院機構青森病院 院長

**研究要旨**

筋ジストロフィー医療に携わるメディカルスタッフには、特殊な知識や技術の習得が要求される。しかし、在宅医療を進めていく上で大きな役割を果たす介護福祉士・訪問介護員に対する教育の場の提供は、他職種に比し不十分であるのが現状である。そこで、介護福祉士・訪問介護員を対象としたセミナーを企画・実施するにあたって、①研修を有意義で効率的なものにするために研修ニーズに関する実態調査を実施、②調査結果を基に「神経・筋疾患支援者向けセミナー」を企画・実施した。①事業者側としては研修の機会を設けようとしているところが多く、技術や理論を学びたいとの意欲があるが、職員の研修参加の積極性が低いこと、研修体系としては、会場集合型で、時間が長くなっても1度にまとめられるほうが望まれていることが明らかになった。②質疑応答込み講義1時間程の会場集合型セミナーを、4疾患に関してそれぞれ日時を変えて2回（年に計8回）平日の午後に開催した。のべ74人、55施設からの参加があった。セミナー参加者からは、内容について概ね良好な反応が得られた。参加者からの意見を活かし、支援者向けセミナーを継続していくことが、筋ジストロフィーの標準的医療普及のためには重要と考えられた。

**A：研究目的**

筋ジストロフィーの標準的医療普及のためには、メディカルスタッフの育成が重要な課題の一つである。筋ジストロフィー医療に携わるメディカルスタッフには、特殊な知識や技術の習得が要求されるが、在宅医療を進めていく上で大きな役割を果たす介護福祉士・訪問介護員に対する教育の場の提供が、現状では他職種に比し不十分である。本研究では、介護福祉士・訪問介護員を対象とした有意義で効率的なセミナーを企画・実施することを目的とした。

**B：研究方法**

①青森県津軽地区の福祉サービス提供事業者・施設を対象とし、介護福祉士・訪問介護

員向け研修の現状や参加しやすい設定等に関する郵送式無記名アンケート調査を行った。

②先行調査結果を基に「神経・筋疾患支援者向けセミナー」を企画した。質疑応答込み講義1時間程の会場集合型セミナーを、4疾患に関してそれぞれ日時を変えて2回（年に計8回）分担研究者所属施設で平日の午後に開催した。セミナー終了後に参加者を対象とした無記名アンケート調査を実施した。

**C：研究結果**

①1072事業者・施設にアンケートを実施、有効回答率は16%だった。研修参加の実態に関しては、「県や市町村の主催する研修に参加出来るよう勤務調整をしている」が27%、「専門職団体主催の研修に参加出来る

よう勤務調整をしている」が22%と計画しているところが多かった。求めている研修内容に関しては「技術を学ぶ研修」が最も多く、「理論を学ぶ研修」がこれに続いた。研修スタイルについては、「聴講型」と「参加型」に大きな差は見られなかった。参加しやすい研修形態については、「会場型集合研修」を希望する方が「オンライン研修(ライブ)」よりも多かった。参加しやすい時間については、「平日の午後」が最も多く、研修の時間は「1時間30分~2時間」の希望が最多であった。職員の参加意欲に関しては、「積極的に参加する職員が多い」が11%に過ぎず、「参加を促すと研修参加する職員が多い」が57%、「研修参加には消極的な職員が多い」が31%であった。

②のべ74人、55施設からの参加があった。参加者の所属は、居宅介護支援事業所と居宅介護事業所が各々25%であり、相談支援事業所がこれに続いた(19%)。参加者の職種は、介護支援専門員が24%、相談支援専門員と看護師が各々18%、介護福祉士と訪問介護員がそれぞれ12%だった。参加者のほとんどは勤務として参加しており、開催日時に“良い”、会場型が“良い”と回答していた。研修の時間については、76%が“丁度良い”と答えたが、24%は“短い”と回答していた。研修に参加した理由については、“テーマに興味関心があったため”が最も多く、“テーマに関連した対象者を担当しているため”がこれに続いていた。ほとんどが内容に関しては“満足している”、“また参加したい”と回答していた。関心のあるテーマとしては、疾患に関するものの他に、人工呼吸器や摂食・嚥下、褥瘡が挙げられていた。

#### D：考察

①事業者側としては研修の機会を設けようとしているところが多く、技術や理論を学びたいとの意欲がある一方で、実際には職員の研修参加への積極性が低いようだった。研修

自体は、会場集合型で、短い研修を何回も受けるよりは時間が長くなっても1回にまとめられた方が望まれていた。地方の施設においては、必ずしもウェブ・セミナーを自由に受講できる設備が整えられていないこと、一度に多くの職員が受講することが難しいこと、勤務の一環として受講する場合に現地集合の方が参加し易いこと等が判明した。

②支援者向けセミナー参加者からは、概ね良好な反応が得られていた。難病支援に携わる事業所は絶対数では多くはないものの、難病患者の支援に携わっている施設や勉強したいと考えている支援者は存在し、セミナーのニーズは確実にあることが判った。1回の参加人数は少なくとも、同じセミナーを複数回繰り返すことによって、勤務として参加する受講者の数が増える可能性が期待された。講義資料をウェブ公開したらいいのではないかとの意見があった。アンケート調査結果を企画に活かして、行政との連携も考慮しつつ、支援者向けセミナーを継続していくことが重要と考えられた。

#### E：結論

筋ジストロフィーの標準的医療普及のためには、メディカルスタッフの育成が重要な課題である。地域や環境により異なるニーズに即した開催方式や内容を考慮し、介護福祉士・訪問介護員等の支援者向けセミナーを企画、繰り返し実践していくことが筋ジストロフィー等難病患者の在宅医療を進めていくためには必要である。

#### F：健康危険情報

なし

#### G：研究発表

(発表雑誌名、巻号、頁、発行年なども記入)

#### 1：論文発表

なし

**2：学会発表**

- 1) 高田博仁, 大平香織, 後藤桃子. 神経難病・筋ジストロフィーに関する介護福祉士・訪問介護員・介護初任者研修者向けセミナーについての実態調査. 第10回日本難病医療ネットワーク学会. 2022年11月18日. 東京.
- 2) 高田博仁, 大平香織. 介護福祉士・訪問介護員・介護初任者研修者向け難病セミナー定期開催の試み. 第11回日本難病医療ネットワーク学会. 2023年11月25日. 名古屋.

**H：知的所有権の取得状況（予定を含む）**

**1：特許取得**

なし

**2：実用新案登録**

なし

**3：その他**

厚生労働科学研究費補助金（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」  
分担研究報告書

福山型先天性筋ジストロフィーにおける睡眠障害

研究分担者 石垣 景子 東京女子医科大学 小児科 准教授

**研究要旨：**東京女子医科大学病院小児科に通院歴のある福山型先天性筋ジストロフィー患者の睡眠障害に関し、診療録を基に後方視的に検討した。34%に睡眠障害を認め、中途覚醒が最も多かった。睡眠障害と遺伝子型、けいれんの合併、最高運動機能および知能とは有意な相関を示さなかった。睡眠薬はニトラゼパム、メラトニンが有効だった。

**研究協力者：**

東京女子医科大学小児科 助教 佐藤孝俊

**A：研究目的**

福山型先天性筋ジストロフィー（Fukuyama congenital muscular dystrophy: FCMD）は、脳の形成異常を伴う重度の筋ジストロフィーで、小児期発症の筋ジストロフィーとして2番目に多い。脳奇形のため、知的障害、てんかんなどの合併が多いが、臨床睡眠障害の生じる率が高い。以前に私達はFCMDの睡眠障害の調査を行ったが、その後9年間が経過し、新規睡眠薬も上市されたため、今回、あらためて睡眠薬使用に関して実態調査を行った。

**B：研究方法**

2014年4月～2021年9月の間、当科に1年間以上の通院歴があるFCMDの睡眠障害の内訳、頻度、発症年齢、遺伝子型・運動機能・知能・けいれんとの相関及び睡眠薬の使用状況とその有効性について、診療録を基に後方視的に検討した。睡眠障害の診断基準については、DSM-5に準じ、慢性呼吸不全や疼痛など、二次的に不眠となり得る合併症が

あるものを除外した。1か月を超えて継続処方されている薬剤を有効とした。

（倫理面への配慮）

東京女子医科大学倫理審査委員会にて承認を受けた（承認番号 2021-0127）

**C：研究結果**

対象患者41例中14例（34%）に睡眠障害を認め、内訳としては、中途覚醒が最も多かった。平均発症年齢は、6歳4か月であり、睡眠障害と遺伝子型、けいれんの合併、最高運動機能および知能とは、有意な相関を示さなかった。睡眠薬は、ニトラゼパム、メラトニンが最も多く使用されており、それぞれ、12例中10例、11例中8例に有効であった。

**D：考察**

前回の調査での睡眠障害の頻度は32%であり、今回もほぼ同様であった。また、睡眠薬については、新規上市のメラトニンの使用が、先行研究と比較して多くなっていることが確認された。また、睡眠薬による明らかな有害事象は確認されなかった。睡眠障害は児のみならず、その介護者である家族のQOL

にも大きく影響し得る問題であるため、睡眠薬を含む積極的な治療介入が望ましい。

**E：結論**

FCMD では睡眠障害の発症率が 30%以上と高率であり、介護者の QOL のためにも、睡眠薬を含む積極的な治療介入が望ましい。

**F：健康危険情報**

なし

**G：研究発表**

(発表雑誌名、巻号、頁、発行年なども記入)

**1：論文発表**

なし (現在準備中)

**2：学会発表**

佐藤孝俊, 石垣景子ら. 「福山型先天性筋ジストロフィーにおける睡眠障害」第 65 回日本小児神経学会学術集会 2023.5.24-27

於：岡山

**H：知的所有権の取得状況 (予定を含む)**

**1：特許取得**

なし

**2：実用新案登録**

なし

**3：その他**

なし

## オンラインセミナー

# 第3回 筋ジストロフィー介護者の 健康管理について考える会

WEB開催 (Zoom)  
先着 300名  
2023年10月15日(日)  
13時～15時40分

お申し込みはQRコードもしくは下記URLにアクセスをお願いします



<https://bit.ly/3KKHNB>

<登録後、日程が近づきましたら、改めて参加のためのURLをメールアドレスにご連絡致します>

### 【主催】

厚生労働科学研究費補助金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

## プログラム

総合同司会：石崎 雅俊 (NHO 熊本再春医療センター 脳神経内科)

### <はじめに>

13:00～13:05 日本筋ジストロフィー協会 代表理事 竹田 保 様

### <本セミナーの趣旨説明>

13:05～13:15 (発表10分)  
NHO あきた病院 脳神経内科 小林 道雄 先生

### <演題発表>

13:15～13:45 (発表25分, 質疑応答5分)  
1. 筋ジストロフィー患者のリハビリテーションについて  
～家庭でできる早期からの側弯予防を中心に～  
NHO 熊本再春医療センター 脳神経内科 藤本 彰子 先生

13:45～14:15 (発表25分, 質疑応答5分)  
2. 筋ジストロフィー患者の母親検診・診療の取り組みについて  
～成人筋ジストロフィー定期診療 / 外来半日コース～  
NHO 徳島病院・四国神経筋センター 内科 足立 克仁 先生

～休憩 10分～

14:25～15:10 (発表30分, 質疑応答10分)  
3. 筋ジストロフィー患者の家族介護者への支援  
京都府立医科大学医学部看護学科 小児看護学 山口 未久 先生

### <介護者と医療者によるパネルディスカッション、質問コーナー>

15:10～15:40

### <閉会>

NHO 大阪刀根山医療センター 脳神経内科 松村 剛 先生

### 【お問い合わせ先】

国立病院機構 熊本再春医療センター 脳神経内科  
石崎 雅俊  
〒861-1196 熊本県合志市須屋 2659  
TEL 096-242-1000 FAX 096-242-2619  
E-mail: masatoshi3710@gmail.com

## ドラッグ・ロスを考える会

最近、希少疾病医薬品の開発が日本でなされないドラッグ・ロスが問題となっています。この問題について、みんなで情報共有・意見交換しませんか？

開催日：2023年11月14日 18:00-20:00

Zoom

### アジェンダ(仮題)

1. セミナー実施の背景について  
国立病院機構大阪刀根山医療センター 松村 剛
2. 神経筋疾患治療開発の現状  
国立精神・神経医療研究センター 中村治雅
2. 国際共同自然歴研究の重要性  
大阪大学大学院保健学科 高橋正紀
3. ドラッグ・ロスへの工夫について  
厚生労働省難病対策課 中村梨絵子

主催：厚労科研「筋ジストロフィーの標準的医療普及のための調査研究」

厚生労働科学研究費補助金  
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  
(21FC1006)

2023 年度班会議  
2023 年 12 月 2 日(土) 13:00-17:00

会場：ステーションコンファレンス東京 402A+B

議事

班会議 13:00-15:00

- 挨拶
- 研究班活動・プロジェクト進捗報告
- 今後の活動予定
- 事務連絡
- その他

ガイドライン相談会 15:00-17:00

班会議 (敬称略)

- 挨拶 松村 剛
- 研究班活動報告(仮題)
  - 介護者健康管理セミナー 石崎雅俊
  - 筋ジストロフィー介護者に関する最近の文献レビュー 小林道雄
  - 立位支援型車椅子 松村 剛
  - 沖繩型研究 谷口雅彦・諏訪園秀吾
  - FSHD 患者登録 小牧宏文
  - FSHD 患者会活動について 中田朋之
  - 生殖医療に関わる問題 松村 剛・池田真理子
  - 本邦における COVID-19 罹患神経筋疾患患者の実態調査 佐藤孝俊
  - 筋ジストロフィー心筋症に対するイバブラジン治療の効果検証 木村公一
  - HAL 長期有効性評価 會田 泉
  - ドラッグ・ロスを考える会報告 松村 剛
- 今後の予定
  - 合同班会議：2024 年 1 月 12 日(金) JA 共済ビル
  - 生殖医療セミナー：2024 年 1 月 28 日(日)13:00-16:00(予定)  
ナレッジキャピタル・カンファレンスルーム RoomB05+06  
(グランフロント大阪内)
  - 筋ジストロフィーの CNS 障害研究会：2024 年 2 月 23 日(金・祝)10:00-17:00 (予定)  
AP 大阪茶屋町 A ルーム
- 事務連絡
- その他

ガイドライン相談会

研究成果公表時のお願い

研究班名称

和文

筋ジストロフィーの標準的医療普及のための調査研究(21FC1006)

英文

Research on dissemination of best practicable care for muscle dystrophy (21FC1006)

国立研究開発法人 国立精神・神経医療研究センター  
令和5年度 精神・神経疾患研究開発費

筋ジストロフィー研究班 合同班会議

2024 (R6) 年1月12日 (金)

JA 共済ビル カンファレンス・ホール  
東京都千代田区平河町 2-7-9

共催

厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患政策研究事業  
AMED 難治性疾患実用化研究事業

1

< 会場 >

JA 共済ビル 1F カンファレンス・ホール  
〒102-0093 東京都千代田区平河町 2-7-9 Tel: 03-3265-8716

Wi-Fi SSID: JKBC user name: jbs pw: 20240112

< 演者の先生方へ >

・発表時間はおおむね次のとおりお願いします。  
発表 12分 質疑応答 3分

・受付は発表予定時間の30分前までにお済ませください。  
会場内スクリーンに向かって左前方(演者台脇)「PC 技師席」にて、  
試写 ⇒ 内容・動作確認 ⇒ データのみをお預かりします。

・4ページ「ご講演時のPCデータについてのご案内」をご確認ください。

< タクシー >

東京無線	03-3361-2111	日本交通	03-5755-2151
日の丸交通	03-3814-1111	大和自動車交通	03-3563-5151
帝都自動車交通	03-3643-6881	東都タクシー	03-3590-1010
チェッカー無線	03-3573-3751	東京エムケイ	03-5547-5551

< 問合せ >

国立精神・神経医療研究センター 精神・神経疾患研究開発費  
主任研究者 西野 一三  
事務局 石崎 律子  
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  
Tel: 042-346-1712 Email: ichibu-jimu@ncnp.go.jp

2

2023 (R5) 年度 筋ジストロフィー研究班 合同班会議 Timetable

2024 (R6) 年1月12日 (金) JA共済ビルカンファレンスホール 敬称略

11:00	11:05	開会挨拶	小牧 宏文	国立精神・神経医療研究センター
Session 1		班長	青木 吉嗣	国立精神・神経医療研究センター
1	11:05	11:20	野口 悟	国立精神・神経医療研究センター 神経研究所
2	11:20	11:35	上住聡芳	九州大学 生体防御医学研究所
3	11:35	11:50	櫻井英俊	京都大学IPS細胞研究所 臨床応用研究部門
4	11:50	12:05	峰岸かつら	国立精神・神経医療研究センター 神経研究所
	12:05	13:00	Lunch Break / 幹事会議	
Session 2		班長	西野 一三	国立精神・神経医療研究センター
5	13:00	13:15	西野一三 演者: 江浦信之	奈良県立医科大学 神経内科学
6	13:15	13:30	土田邦博	藤田医科大学・医学研究センター・難病治療学
7	13:30	13:45	竹田哲也	岡山大学・学術研究院・医薬薬学域
8	13:45	14:00	中森雅之	山口大学大学院医学系研究科 臨床神経学
Session 3		班長	小牧 宏文	国立精神・神経医療研究センター
9	14:00	14:15	本橋裕子	国立精神・神経医療研究センター病院 脳神経小児科
10	14:15	14:30	中村昭則	国立病院機構まつもと医療センター 臨床研究部
11	14:30	14:45	瀬川和彦	国立精神・神経医療研究センター病院 循環器科
	14:45	14:55	Coffee Break	
Session 4		研究代表者	青木 正志	東北大学大学院医学系研究科
13	14:55	15:10	青木正志 演者: 鈴木直輝	東北大学病院
14	15:10	15:25	大野欽司	名古屋大学医学系研究科神経遺伝情報学
Session 5		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
15	15:25	15:40	石崎雅俊	国立病院機構 熊本再春医療センター
16	15:40	15:55	佐藤孝俊	東京女子医科大学
17	15:55	16:10	松村 剛	国立病院機構 大阪刀根山医療センター
Session 6		研究代表者	高橋 正紀	大阪大学大学院医学系研究科
18	16:10	16:25	高橋正紀	大阪大学 大学院 医学系研究科
19	16:25	16:40	藤野陽生	大阪大学 大学院連合小児発達学研究所
	16:40	16:45	閉会挨拶	青木 吉嗣 国立精神・神経医療研究センター

3

ご講演時のPCデータについてのご案内

ご講演につきましては、PCプレゼンテーションのみとなります。  
プレゼンテーションツールは PowerPoint 2019 です。  
PowerPoint 2013、2016 で作成したデータも対応は可能です。  
データはUSBメモリーに保存してご持参ください。  
会場には、Windows PCをご用意いたしておりますが、動画を使用される場合、発表者ツールを使用される場合、Macintosh PCからの投映をご希望の場合は、ご自身のPCをご持参ください。

1) メディア持込みの場合

- ① USBフラッシュメモリーに保存したものをお持ちください。  
CD-R、MO、FD、ZIP などでは受付できませんのでご了承ください。
- ② 会場にご用意する PC の OS は Windows10、  
プレゼンテーションソフトは PowerPoint 2019 です。
- ③ 文字フォントは Windows10 標準のものを御使用ください。  
特殊なフォントはご使用にならないで下さい。  
[推奨フォント/日本語用]  
MS ゴシック、MSP ゴシック、MS 明朝、MSP 明朝 等  
[推奨フォント/英数字用]  
Century、Times New Roman、Arial 等
- ④ 動画をご使用の際は、できるだけご自身の PC 本体をお持ち込みください。
- ⑤ 発表者ツールをご使用の場合も、必ずご自身の PC 本体をお持ち込みください。
- ⑥ 会場には Macintosh PC はご用意致しておりませんので、ご自身の PC をお持ち込みください。
- ⑦ 会場にご用意するプロジェクターの解像度は、1920 × 1080 60Hz です。
- ⑧ ご発表データは、発表予定時間の遅くとも30分前までに、会場内左前方の「PC 技師席」にて試写、内容・動作確認をしていただいた後、データのみをお預かりいたします。
- ⑨ お預かりしたご発表データにつきましては、発表終了後速やかに破棄いたします。

4

## 2) PC 本体持込みの場合

- ① 動画を使用される場合、発表者ツールを使用される場合、Macintosh PC からの投映をご希望の場合は、ご自身の PC をご持参ください。
- ② 使用機種、OS、アプリケーションに制限はありませんが、映像出力用ケーブル端子の形状は HDMI (タイプ A) です。PC 本体の外部出力端子の形状が異なる場合は、その PC 専用の変換アダプターを必ずお持ち込みください。
- ③ AC 電源アダプターも忘れずにご持参ください。
- ④ PC 本体は、スリープ・省エネ設定、スクリーンセーバーの作動を解除しておいてください。
- ⑤ PC に保存されたデータの紛失を避けるため、ご講演データは必ずバックアップを取っておいてください。
- ⑥ 会場にご用意するプロジェクターの解像度は、1920 × 1080 60Hz です。
- ⑦ お持ち込みの PC は、発表予定時間の遅くとも 30 分前までに、会場内のスクリーンに向かって左前方の「PC 技師席」にお持ちください。

## 筋ジストロフィー研究会 合同班会議 プログラム

1 演題：発表 12 分・討論 3 分 敬称略

11:00 開会挨拶 小牧 宏文 (こまき ひろふみ)  
国立精神・神経医療研究センタートランスレーショナル・メディカルセンター

### Session 1

#### 11:05 疾患モデルを駆使した筋ジストロフィーの治療法開発

主任研究者 青木 吉嗣 (あおき よしつぐ)  
国立精神・神経医療研究センター 神経研究所 遺伝子治療研究部

- 1) 演題 顕性ラミノパチーマウスモデルの開発  
演者 野口 悟 (のぐち さとる)  
所属 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
- 2) 演題 間葉系前駆細胞を標的とした新たな筋ジストロフィー治療法の開発  
— 間葉系前駆細胞による筋健全性制御メカニズムの解明 —  
演者 上住 聡芳 (うえずみ あきよし)  
所属 九州大学・生体防御医学研究所・細胞不均一性学分野
- 3) 演題 マイクロ RNA スイッチシステムを用いた iPS 細胞由来骨格筋幹細胞の純化法の開発  
演者 櫻井 英俊 (さくらい ひでとし)  
所属 京都大学 iPS 細胞研究所 臨床応用研究部門
- 4) 演題 筋強直性ジストロフィー1型に対する筋指向性脂質付加 siRNA 医薬品の探索研究  
演者 峰岸 かつら (みねぎし かつら)  
所属 国立精神・神経医療研究センター 神経研究所 遺伝子治療研究部

12:05-13:00 Lunch Break 幹事会議

### Session 2

#### 13:00 筋レボジトリーの拡充と筋ジストロフィー関連疾患の病態解明

主任研究者 西野 一三 (にしの いちぞう)  
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

- 1) 演題 眼咽頭遠位型ミオパチーの病態解明に向けたアプローチ  
演者 江浦 信之 (えうら のぶゆき)  
所属 奈良県立医科大学 神経内科学
- 2) 演題 骨格筋構成タンパクの変動に関連した筋萎縮・肥大の分子機構解明と筋疾患の病態に関する研究  
演者 土田 邦博 (つちだ くにひろ)  
所属 藤田医科大学 医科学研究センター 難病治療学研究部門
- 3) 演題 膜リモデリング分子による T 管様構造のメカニカルストレス応答性の制御  
演者 竹田 哲也 (たけだ てつや)  
所属 岡山大学 学術研究院 歯歯薬学域
- 4) 演題 筋強直性ジストロフィーの病態解明と治療開発  
演者 中森 雅之 (なかもり まさゆき)  
所属 山口大学大学院 医学系研究科 臨床神経学

Session 3

14:00 筋ジストロフィーの臨床開発推進の基盤整備

主任研究者 小牧 宏文 (こまき ひろふみ)  
国立精神・神経医療研究センター トランスレーショナルメディカルセンター

- 1) 演題 希少神経筋疾患の National Data Base を用いた疫学研究  
演者 本橋 裕子 (もとはし ゆうこ)  
所属 国立精神・神経医療研究センター病院 脳神経小児科
- 2) 演題 ウエアラブルデバイスによる歩行可能な DMD 患者の身体活動/  
心拍変動の解析  
演者 中村 昭則  
所属 国立病院機構まつもと医療センター 臨床研究部
- 3) 演題 デュシェンヌ型筋ジストロフィー患者の心機能障害  
演者 瀬川 和彦  
所属 国立精神・神経医療研究センター病院 循環器科

14:45 - 14:55 Coffee Break

Session 4

14:55 希少難治性筋疾患に関する調査研究

(厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患政策研究事業)  
研究代表者 青木 正志 (あおき まさし)  
東北大学大学院 医学系研究科

- 1) 演題 封入体筋炎に関する臨床調査および患者検体を用いた病態研究  
演者 鈴木 直輝 (すずき なおき)  
所属 東北大学病院
- 2) 演題 先天性筋無力症候群 ―最近の進歩―  
演者 大野 欽司 (おおの きんじ)  
所属 名古屋大学 医学系研究科 神経遺伝情報学

Session 5

15:25 筋ジストロフィーの標準的医療普及のための調査研究

(厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患政策研究事業)  
研究代表者 松村 剛 (まつむら つよし)  
国立病院機構 大阪刀根山医療センター 脳神経内科

- 1) 演題 筋ジストロフィー介護者の健康管理について  
～当事者である介護者とのセミナー開催報告～  
演者 石崎 雅俊 (いしざき まさとし)  
所属 国立病院機構 熊本再春医療センター
- 2) 演題 本邦における COVID-19 罹患神経筋疾患患者の実態調査  
演者 佐藤 孝俊 (さとう たかとし)  
所属 東京女子医科大学小児科
- 3) 演題 顔面肩甲上腕型ジストロフィー患者登録と課題  
演者 松村 剛 (まつむら つよし)  
所属 国立病院機構 大阪刀根山医療センター

16:10 筋強直性ジストロフィーの自然歴とバイオマーカー研究

―国際協調と先天性を含めた全年齢化―

(AMED 難治性疾患実用化研究事業)  
研究代表者 高橋 正紀 (たかはし まさのり)  
大阪大学 大学院 医学系研究科 保健学専攻 臨床神経生理学

- 1) 演題 筋強直性ジストロフィーの自然歴研究の進捗状況と国際協調  
演者 高橋 正紀 (たかはし まさのり)  
所属 大阪大学 大学院 医学系研究科 保健学専攻 臨床神経生理学
- 2) 演題 筋強直性ジストロフィーの患者報告式アウトカム PRO 開発の現状  
演者 藤野 陽生 (ふじの はるお)  
所属 大阪大学 大学院連合小児発達学研究所

16:40 閉会挨拶 青木 吉嗣 (あおき よしつぐ)

国立精神・神経医療研究センター 神経研究所 遺伝子疾患治療研究部

ご参加いただきまして誠にありがとうございます。  
皆様のご多幸とさらなる飛躍をお祈りいたします。

**〒102-0093  
東京都千代田区平河町2-7-9  
JA共済ビル 1F**

東京メトロ有楽町線・半蔵門線・南北線  
「永田町」駅4番出口 徒歩2分  
東京メトロ銀座線・丸の内線「赤坂見附」駅  
（「永田町駅」と接続）  
駐車場：あり（地下有料駐車場）  
※台数・営業時間等に制限がございますので、  
できるだけ公共機関をご利用下さい。  
駐輪場：なし

第3回「筋ジストロフィーの生殖医療を考える」セミナー

日時：2024年1月28日(日) 13:00-16:00

場所：ナレッジキャピタル カンファレンスルーム B05+06

仮想症例検討(BMD)

13:00-13:05 開会挨拶

- ・疾患専門医の立場から：国立精神・神経医療研究センター 竹下絵里
- ・遺伝カウンセラーの立場から：大阪大学医学部附属病院 佐藤友紀
- ・遺伝専門医の立場から：藤田医科大学 池田真理子
- ・生殖医療専門医の立場から：IVF なんばクリニック 中岡義晴
- ・産婦人科・倫理審査委員の立場から：国立成育医療研究センター 佐々木愛子

15:55-16:00 閉会挨拶

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」

共催：日本医療研究開発機構「筋強直性ジストロフィーの自然歴とバイオマーカー研究

—国際協調と先天性を含めた全年齢化」

精神神経疾患研究開発費「筋ジストロフィーの臨床開発推進の基盤整備」

# 第10回筋ジストロフィーのCNS障害研究会

日時：2024年2月23日（金・祝）  
10:00～16:00

場所：AP大阪茶屋町 A ルーム

大阪市北区茶屋町1-27 ABC-MART梅田ビル8F  
TEL：06-6374-1109

参加：事前申込不要  
参加費：無料  
定員：80名  
多くの皆様のご参加を  
お待ちしております

## <特別講演>

1. 自閉症の脳科学  
福井大学 先進部門 子どものこころの発達研究センター  
脳機能発達研究部門 松崎 秀夫 先生
2. 筋ジストロフィー患者の自立と社会参加、  
家族介護者への支援について  
京都府立医科大学 医学部看護学科  
小児看護学 山口 未久 先生
3. Dystrophinopathyの中樞神経障害-臨床と画像所見  
国立精神・神経医療研究センター  
脳神経内科 森 まどか 先生
4. DM1患者とその介護者が「知る」ことのちから  
—自分について、社会との関係について  
国立精神・神経医療研究センター  
臨床研究支援部 遠藤麻貴子 先生

ACCESS / AP大阪茶屋町



<お問い合わせ>  
大阪刀根山医療センター臨床研究部  
Mail : [office@mdcst.jp](mailto:office@mdcst.jp)  
<ホームページ> <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推進の基盤整備  
共催：日本医療研究開発機構  
筋強直性ジストロフィーの自然歴とバイオマーカー研究  
—国際協調と先天性を含めた全年齢化

〒530-0013  
大阪府大阪市北区茶屋町1-27  
ABC-MART梅田ビル 8F  
①階入口は、サンマルクカフェの左横です  
■阪急線「大阪梅田駅」より徒歩1分  
■JR線「大阪駅」御堂筋北口より徒歩3分  
■地下鉄御堂筋線「梅田駅」より徒歩3分





筋強直性ジストロフィーの患者と家族に向けて、基本的な知識と治療薬開発への協力、生活に必要な社会サービスについて、最新の情報をお届けします。



**参加費無料**

オンライン参加の通信費はご負担ください

ハイブリッド(ウェブ&会場)セミナー  
これから変わる

# 筋強直性ジストロフィー

日時: 2023年 7月29日(日)

会場: マリオス盛岡地域交流センター(岩手県盛岡市盛岡駅前)188号室

プログラム 第1部(オンライン・会場共通) 13:30~16:30

## 筋強直性ジストロフィー 基本のキ

国立病院機構あきた病院  
小林道雄先生

「それは、知ってないと!」という療養のコツをお話しいただきます。

## 治療薬開発と患者登録・自然歴研究

大阪大学大学院医学系研究科  
教授 高橋正紀先生

治療薬と幸せは歩いてこない。患者にもできることがあります。

## 幸せな生活のための、社会サービス

国立病院機構仙台西多賀病院  
相沢祐一先生

リッキーグループあずと長町 渡部栄城さま

支援を受けて、充実した暮らしをしている患者の実例をお話しいただきます。

プログラム 第2部(会場のみ) 16:30~17:30

## 東北地方在住者限定 個別相談会・交流会

詳しくは裏面を参照! →

新型コロナウイルス蔓延の場合は会場開催を中止します。  
会場参加申し込みの方には開催日10日前くらいに開催可否をメールでご連絡いたします。  
ご確認くださいますようお願いいたします。

特定非営利活動法人 筋強直性ジストロフィー患者会

プログラム 第2部(会場のみ) 東北地方在住者限定 個別相談会

筋強直性ジストロフィーの患者と家族に、専門の医師とMSW(メディカル・ソーシャル・ワーカー:患者や家族の相談にのり、患者が安心して適切な治療を受け、社会参加ができるように、社会福祉の立場から支援する人)が個別相談を行います。申し込み時に、同じ病気の患者と家族である患者会スタッフと相談に付き添うか、相談後に患者会スタッフと相談するか、患者会スタッフとの話は不要からお選びいただけます。\*相談者の個人情報(秘密保持)をいたします。\*ご家族だけでの相談もできます。

対象: 青森県、岩手県、宮城県、福島県、秋田県、山形県に在住している筋強直性ジストロフィー患者・家族

定員: 各県2名まで

時間: 16:30から、1名30分

### 青森県在住の方

国立病院機構 青森病院

専門医: 院長 高田博仁先生  
MSW: 大平香織先生

### 岩手県在住の方

国立病院機構 岩手病院

専門医: 院長 野山真規先生  
MSW: 鳥畑桃子先生

### 宮城県在住の方

国立病院機構 仙台西多賀病院

専門医: 高橋俊明先生  
MSW: 相沢祐一先生

### 福島県在住の方

国立病院機構 福島病院

専門医: 院長 杉浦嘉泰先生  
MSW: 小林律子先生

### 秋田県在住の方

国立病院機構 あきた病院

専門医: 小林道雄先生  
MSW: 戸沢 満先生

### 山形県在住の方

国立病院機構 山形病院

専門医: 院長 川並通先生  
MSW: 須貝耕登先生

プログラム 第2部(会場のみ) 交流会

会場参加のみなまで交流会を開きます。気軽におしゃべりしましょう。

### 会場

マリオス 盛岡地域交流センター(岩手県盛岡市 盛岡駅前)  
188号室  
盛岡市盛岡駅西通二丁目9番1号  
<https://www.malios.co.jp/access/>



### 定員(申し込み先着順)

オンライン: 450名  
会場: 72名

申し込み 締切: 7月20日(木)

\*定員に達した場合は、申し込みを締め切ります。

### オンライン参加の方はこちら



<https://dm-family.net/morioka2023/online>

- ・オンライン会議システム「Zoom」を使用します。
- ・Zoomの使い方についてのご質問は受けかねます。
- ・申し込み直後に、自動返信メールが来ることを確認してください。
- ・開催2~3日前に招待状をお送りいたします。
- ・携帯電話の着信拒否設定をにかけている方は、申し込みの前に「@dm-family.net」と「@zoom.us」の着信ができるようにしてください。

### 会場参加・個別相談会参加の方はこちら



<https://dm-family.net/morioka2023/kaijou>

- ・ご参加にはマスク着用が必要です。
- ・入場時の検温で高熱の方にはご参加いただけません。
- ・当会は新型コロナウイルス感染に関する責任は負えませんので、ご承知ください。
- ・ゴミはお持ち帰りください。
- ・新型コロナウイルス蔓延の場合は、開催を中止いたします。会場に申し込みいただいた方には10日前くらいにメールでご連絡いたします。

主催: 特定非営利活動法人 筋強直性ジストロフィー患者会(DM-family) <https://dm-family.net>

お問い合わせ: [contact@dm-family.net](mailto:contact@dm-family.net) (メールのみ)

助成: 田辺三菱製薬手のひらパートナープログラム(第8期)

協力: 日本医療開発機構「筋強直性ジストロフィーの自然歴とバイオマーカー研究-国際協働と先天性を含めた全年齢化研究」班  
厚生労働科学研究費補助金 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

2023年 5月

## 国際筋強直性ジストロフィー啓発の日 in 東京・大阪

治療薬を手にするために、患者と家族で集まろう！



International Myotonic Dystrophy Awareness Day

9月10日(日)14時から

「国際筋強直性ジストロフィー啓発の日」って？

2021年に制定され、世界各国の筋強直性ジストロフィー患者と家族が協力し、市民や医療者、製薬業界のみならずととも、同じ目標に向かって歩む記念すべき日です。

日本にも患者がいる！声を上げるべき時！

治療薬開発は日本と欧米諸国のいずれも進んでいますが、多くの開発企業は欧米諸国にあります。

患者と家族のみんなで集まって今、知っておくべきことを聴き、歓談をし・・・そして、日本にも患者がいる！と声を上げ、SNSでの写真シェアなどを行い、治療薬開発に協力する意思を示しましょう。

東京・大阪、2会場で同時開催

今回はオンラインではなく、会場のみです。同じ患者と家族が集まり、語り合ひましょう。

—国際筋強直性ジストロフィー啓発の日 in 東京・大阪—

日時 2023年9月10日(日) 14時～17時 (受付開始13:30から)

会場 大阪：大阪国際会議場(グランキューブ大阪) 11階 1101-1102

東京：明治大学中野キャンパス 6階 プレゼンスペース

参加費 (お一人様あたり、茶菓つき)

ビジター 2,000円

筋強直性ジストロフィー患者会会員 1,500円 (同伴者1名まで同価格)

未就学児 無料

\*筋強直性ジストロフィー患者会会員には、別途、割引コードを送ります。

申込時に割引コードが必要です。

\*8月10日(木)までにご入会いただいた方を対象とします。

今、知っておくべき情報

1. 筋強直性ジストロフィー療養のワッツ

大阪：国立病院機構 大阪刀根山医療センター

特命副院長 松村 剛先生



東京：東京女子医科大学 小児科

石垣 景子先生



\*いずれも成人・小児に共通した話題です。

2. 治療薬はどうなる？ドラッグ・ロスとは何か

大阪：大阪大学大学院 医学系研究科 保健学専攻  
教授 高橋 正紀先生



東京：国立精神・神経医療研究センター 臨床研究支援部  
部長 中村 治雅先生



お互いに話し、世界に発信しましょう

講演後に、交流会を行います。

合間に記念撮影を行い、9月15日啓発の日に、世界に日本の患者がいることを発信します。みなさまも、9月15日にFacebookやTwitterで当日の写真をシェアしてみませんか？世界の製薬企業や研究者たちに忘れられないよう、笑顔の写真を載せるご協力をお願いします。

お申し込みはこちらから。締切は8月30日(水)まで！

大阪会場： <https://peatix.com/event/.../osaka2023idma>

東京会場： <https://peatix.com/event/.../tokyo2023idma>

・Peatixのアカウント作成が必要です。

・ご入場にはPeatixから発行されるQRコードが必要です。

・Peatixの使い方はこちらをご覧ください。 <https://bit.ly/43082QB>

・Peatixの使い方に関するお問い合わせは受け付けておりません。Peatixでご確認ください。

・当日参加、当日の現金でのお支払いは受け付けておりません。

会場詳細：すべてバリアフリーです！

大阪：

公共交通機関でご来場いただく方

<https://www.gco.co.jp/access/around/>

車でご来場いただく方

<https://www.gco.co.jp/access/car/>

\*駐車場の位置は事前にご確認ください。

東京：

公共交通機関でご来場いただく方

JR 中野駅 北口下車、中野セントラルパークを通り、明治大学中野キャンパスのエレベーターで6階にお越しください。

[https://www.meiji.ac.jp/koho/campus\\_guide/nakano/access.html](https://www.meiji.ac.jp/koho/campus_guide/nakano/access.html)

バリアフリーマップ

[https://www.meiji.ac.jp/koho/campus\\_guide/6t5h7p000000r238-att/2023bfmnn.pdf](https://www.meiji.ac.jp/koho/campus_guide/6t5h7p000000r238-att/2023bfmnn.pdf)

\*会場以外の他フロアは試験などを行っているため、立ち入りできません。

車でご来場いただく方

キャンパス構内には駐車できません。付近の有料駐車場をお使いください。(中野セントラルパークに隣接している有料駐車場があります)

\*風が強い場所ですので、同乗者をキャンバス前で下ろしてから有料駐車場に止めることをお勧めします。

協力：

日本医療開発機構「筋強直性ジストロフィーの自然歴とバイオマーカー研究—国際協調と先天性を含めた全年齢化研究」班

厚生労働科学研究費補助金 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

主催：

特定非営利活動法人筋強直性ジストロフィー患者会

別紙4

研究成果の刊行に関する一覧表レイアウト（参考）

書籍

著者氏名	論文タイトル名	書籍全体の編集者名	書籍名	出版社名	出版地	出版年	ページ
高橋正紀	筋強直性ジストロフィー	福井次矢、高木誠、小室一成総編集	今日の治療指針 2024年版—私はこう治療している	医学書院	東京	2024	1011-1012
		久留聡	筋疾患の骨格筋画像アトラス	医学書院	東京	2023	
松村 剛	筋強直性ジストロフィー	門脇 孝、小室一成、宮地良樹	日常診療に活かす 診療ガイドライン 2024-2025	メディカルレビュー社	東京	2024	587-590
松村 剛	ジストロフィーノチー・肢帯型筋ジストロフィー	下畑亨良	脳神経内科診断ハンドブック 改訂第2版	中外医学社	東京	2024	459-463

雑誌

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
Nambu Y, Shirakawa T, Osawa K, Nishio H, Nozu K, Matsuo M, Awano H.	Brothers with Becker muscular dystrophy show discordance in skeletal muscle computed tomography findings: A case report	Sage open Medical Case Reports	Epub ahead of print		2024
Fujino H, Takahashi MP, Nakamura H, Heatwole CR, Takada H, Kurusu S, Ogata K, Enomoto K, Hayashi Y, Imura O, Matsumura T	Facioscapulohumeral muscular dystrophy Health Index: Japanese translation and validation study.	Disabil Rehabil	31	1-10	2024
Kimura K, Tochida R, Saika T, Fujii W, Morita H, Nakanishi K, Tsuru Y, Sekizawa S, Yamanouchi K, Kuwahara M.	Ivabradine ameliorates cardiomyopathy progression in a Duchenne muscular dystrophy model rat.	Experimental Animals -online ahead of print		DOI: 10.1538/expanim.23-0087	2024

Kimura K, Wakisaka A, Morita H, Nakanishi K, Daimon M, Nojima M, Itoh H, Takeda A, Kitao R, Imai T, Ikeda T, Nakajima T, Watanabe C, Furukawa T, Ohno I, Ishida C, Takeda N, Komai K.	Efficacy and tolerability of ivabradine for cardiomyopathy in patients with Duchenne muscular dystrophy – one year treatment results in Japanese National Hospitals.	International Heart Journal			2024 in press.
Yamashita S, Takahashi Y, Hashimoto J, Murakami A, Nakamura R, Katsuno R, Izumi R, Suzuki N, Warita H, Aoki M; Japan MSP Study Group.	Nationwide survey of patients with multisystem proteinopathy in Japan.	Ann Clin Transl Neurol.			2024
Ishizaki M, Kobayashi M, Hashimoto H, Nakamura A, Maeda Y, Ueyama H, Matsumura T.	Caregiver Burden with Duchenne and Becker muscular dystrophy in Japan: A clinical observation Study.	Internal Medicine	Feb 1;63(3)	365-372	2024
Nakamura A, Matsumura T, Ogata K, Mori-Yoshimura M, Takeshita E, Kimura K, Kawashima T, Tomo Y, Arahata H, Miyazaki D, Takeshima Y, Takahashi T, Ishigaki K, Kuru S, Wakisaka A, Awano H, Funato M, Sato T, Saito Y, Takada H, Sugie K, Kobayashi M, Ozasa S, Fujii T, Maegaki Y, Oi H, Tachimori H, Komaki H.	Natural history of Becker muscular dystrophy: a multicenter study of 225 patients	Ann Clin Transl Neurol.	10(12)	2360-2372	2023
Kasahara NY, Nakayama S, Kimura K, Ymaguchi S, Kakiuchi Y, Nito C, Hayashi M, Nakaiishi T, Ueda Y, Okada T	Immunomodulatory amniotic mesenchymal stem cells preserve muscle function in a mouse model of Duchenne muscular dystrophy.	Stem Cell Research & Therapy	14:108	DOI: 10.1186/s13287-023-03337-0	2023
Saito T, Saito T, Hashimoto H, Ogata K, Kobayashi M, Takada H, Kurisu S, Kimura T, Nakamura A, Matsumura T	Safety and immunogenicity of mRNA COVID-19 vaccine in inpatients with muscular dystrophy	Muscle Nerve	67(2)	117-123 DOI: 10.1002/mus.27761	2023

Takahashi C, Oishi M, Iwata Y, Maezawa K, Matsumura T	Impact of the TRPV2 Inhibitor on Advanced Heart Failure in Patients with Muscular Dystrophy: Exploratory Study of Biomarkers Related to the Efficacy of Tranilast.	International Journal of Molecular Science	24	21671 DOI: 10.3390/ijms24032167	2023
Yamauchi K, Matsumura T, Takada H, Kuru S, Kobayashi M, Kubota T, Kimura E, Nakamura H, Takahashi MP	The current status of medical care for myotonic dystrophy type 1 in the national registry of Japan	Muscle Nerve	67(5)	387-393	2023
Ishizaki M, Kobayashi M, Hashimoto H, Nakamura A, Maeda Y, Ueyama H, Matsumura T	Caregiver Burden with Duchenne and Becker Muscular Dystrophy in Japan: A Clinical Observation Study	Internal Medicine	(in press)	DOI: 10.2169/internalmedicine.9372-22	2023
Fujino H, Suwazono S, Ueda Y, Kobayashi M, Nakayama T, Imura O, Matsumura T, Takahashi MP	Longitudinal changes in neuropsychological functioning in Japanese patients with myotonic dystrophy type 1: A five year follow-up study	Journal of Neuromuscular Diseases	7(5)	713-716	2023
Yoshizumi K, Nishii M, Igeta M, Nakamori M, Inoue K, Matsumura T, Fujimura H, Jinnai K, Kimura T	Analysis of splicing abnormalities in the white matter of myotonic dystrophy type 1 brain using RNA sequencing.	Neuroscience Letters		doi: 10.1016/j.neures.2023.10.002.	2023
Nitahara-Kasahara Y, Nakayama S, Kimura K, Yamaguchi S, Kakiuchi Y, Nito C, Hayashi M, Nakaishi T, Ueda Y, Okada T.	Immunomodulatory amniotic-derived mesenchymal stromal cells preserve muscle function in a mouse model of Duchenne muscular dystrophy.	Stem Cell Research	14(1)	108 doi: 10.1186/s13287-023-03337-0.	2023
Yamamoto T, Nambu Y, Bo R, Moriuchi S, Yanagiya M, Matsuo M, Awano H.	Electrocardiographic R wave amplitude in V6 lead as a predictive marker of cardiac dysfunction in Duchenne muscular dystrophy.	Journal of Cardiology. Epub		363-70. DOI: 10.1016/j.jjcc.2023.07.003.	2023
Saito MK, Osawa M, Tsuchida N, Shiraishi K, Niwa A, Woltjen K, Asaka I, Ogata K, Ito S, Kobayashi S, Yamanaka S.	A disease-specific iPSC cell resource for studying rare and intractable diseases.	Inflamm Regen	43(1)	43 doi: 10.1186/s41232-023-00294-2.	2023

Kishnani PS, Kronin D, Suwazono S, Broomfield A, Llerena J, Al-Hassnaa n ZN, Batista JL, Wilson KM, Periquet M, Daba N, Hahn A, Chien YH.	Higher dose alglucosidase alpha is associated with improved overall survival in infantile-onset Pompe disease (IOPD): data from the Pompe Registry.	Orphanet J Rare Dis.	18(1)	381 doi: 10.1186/s13023-023-02981-2. PMID: 38057861	2023
Shoji H, Sakamoto R, Saito C, Akino K, Taniguchi M.	Re-survey of 16 Japanese patients with advanced-stage hereditary motor sensory neuropathy with proximal dominant involvement (HMSN-P): Painful muscle cramps for early diagnosis.	Intractable & Rare Diseases Research.	12(3)	198-201. DOI: 10.5582/irdr.2023.01051	2023
Sato M, Shiba N, Miyazaki D, Shiba Y, Nakamura A.	Restoring Dystrophin Expression with Duchenne Muscular Dystrophy Exon 45 Skipping in Induced Pluripotent Stem Cell-Derived Cardiomyocytes.	Methods Mol Biol.	2587	141-151. doi: 10.1007/978-1-0716-2772-3_8.	2023
Eura N, Noguchi S, Ogasawara M, Kumutpongpanich T, Hayashi S, Nishino I; OPDM/OPMD Image Study Group:	Characteristics of the muscle involvement along the disease progression in a large cohort of oculopharyngodistal myopathy compared to oculopharyngeal muscular dystrophy.	J Neurol.	270(12)	5988-5998 doi: 10.1007/s00415-023-11906-9.	2023
Tanboon J, El Sherif R, Inoue M, Okubo M, Malfatti E, Nishino I.	A 53-year-old man with a 16-year history of asymmetric proximal muscle weakness, facial muscle weakness, and scapular winging.	Brain Pathol.	33(5)	e13171. doi: 10.1111/bpa.13171.	2023
Ohara H, Hosokawa M, Awaya T, Hagiwara A, Kurosawa R, Sako Y, Ogasawara M, Ogasawara M, Noguchi S, Goto Y, Takahashi R, Nishino I, Hagiwara M.	Branchpoints as potential targets of exon-skipping therapies for genetic disorders.	Mol Ther Nucleic Acids.	33	404-412, doi: 10.1016/j.omtn.2023.07.011.	2023
Tokuda N, Tsuji Y, Inoue M, Nishino I, Makino M.	A Case of Cardiogenic Stroke With a Novel LMNA Variant (c. 1135C>A; p.Leu379Ile).	Cureus.	15(4)	e37824. doi: 10.7759/cureus.37824	2023

Nakamori M, Nakatani D, Sato T, Hasuike Y, Konno S, Saito T, Nakamura H, Takahashi MP, Hida E, Komaki H, Matsumura T, Takada H, Mochizuki H.	Erythromycin for myotonic dystrophy type 1: a multicentre, randomised, double-blind, placebo-controlled, phase 2 trial.	EClinicalMedicine.	67	102390	2023
Esteller D, Schiava M, Villar-Quiles RN, Dibowski B, Venturelli N, Lafont P, Alonso-Pérez J, Olive M, Domínguez-González C, Paradas C, Vélez B, Kostera-Pruszyk A, Kierdaszuk B, Rodolico C, Claeyss K, Pál E, Malfatti E, Souvannanorath S, Alonso-Jiménez A, de Ridder W, De Smet E, Papadimas G, Papadopoulos C, Xirou S, Luo S, Muelas N, Vilchez JJ, Ramos-Fransi A, Monforte M, Tasca G, Udd B, Palmiro J, Sri S, Krause S, Schöser B, Fernández-Torrón R, López de Munain A, Pegoraro E, Farugia ME, Vorgerdt M, Manousakis G, Chanson JB, Nadaj-Pakleza A, Cetin H, Badrising U, Warman-Charndon J, Bevilacqua J, Earle N, Campero M, Díaz J, Ikenaga C, Lloyd TE, Nishino I, Nishimori Y, Saito Y, Oya Y, Takahashi Y, Nishikawa A, Sasaki R, Marini-Bettolo C, Guglieri M, Straub V, Stojkovic T, Carlier RY, Díaz-Manera J.	Analysis of muscle magnetic resonance imaging of a large cohort of patients with VCP-mediated disease reveals characteristic features useful for diagnosis.	J Neurol.	270(12)	5849-5865. doi: 10.1007/s00415-023-11862-4.	2023
石垣 景子	神経筋疾患—ミオパチー（代謝性）、重症筋無力症など	医学のあゆみ	288(9)	721-6	2024

松村 剛、齊藤利雄	COVID-19は筋ジストロフィー患者にどのような影響をもたらしたか.	日本難病医療ネットワーク学会機関誌	8(2)	1-5	2023
松村 剛	肢帯型筋ジストロフィー Waste basket(くず入れ)からtreasure box(宝箱)へ.	難病と在宅ケア	28(10)	5-7	2023
松村 剛	COVID-19と筋ジストロフィー	筋ジストロフィー医療研	8(2)	3-9 doi.org/10.60190/kjik.8.2_3	2023
松村 剛、齊藤利雄	特集 脳神経内科医に求められる移行期医療. 筋ジストロフィー.	Brain Nerve	74(6)	795-799	2023
松村 剛	特集 骨格筋のすべて—メカニズムからサルコペニアまで— D.筋症状を伴う疾患 5. 筋ジストロフィーの分類	Clinical Neuroscience	41(2)	232-236	2023
松村 剛、遠藤卓行、豊岡圭子、齊藤利雄	筋ジストロフィー患者における新型コロナウイルス感染症罹患がもたらす影響	神経治療学	40(3)	392-396 doi.org/10.15082/jsnt.40.3_392	2023
松井未紗、大野真紀子、稲葉ほのか、齊藤利雄、松村剛、井村 修	青年期Duchenne型筋ジストロフィー患者におけるグループワークの実践 参加者の推移とグループの成長	医療	77(1)	37-41	2023
稲葉ほのか、大野真紀子、松井未紗、齊藤利雄、松村剛、井村 修	青年期のDuchenne型筋ジストロフィー患者に対するサポート・グループの試み	医療	77(1)	43-48	2023
高橋正紀	筋強直性ジストロフィー—研究の進	遺伝子医学	13(4)	60-6	2023
高橋正紀	筋強直性ジストロフィー—遺伝学的理解と治療開発の最新事情	小児内科	印刷中		2023
小林道雄、戸沢満、小原美菜、佐藤さつき、石川友貴、川村直子、菅原正伯、和田千鶴、豊島 至	国立病院機構あきた病院における神経筋難病の地域医療連携	神経治療学	40(3)	166-169, doi.org/10.15082/jsnt.40.3_166	2023
木村公一	筋ジストロフィーの心臓ケア	難病と在宅ケア	29(7)	18-21	2023
木村公一、森田啓行、中西弘毅、中村昭則、松村剛、伊藤英樹、岡田尚巳	筋ジストロフィーの心筋症治療	神経治療	40(6)	S155	2023

石崎雅俊、西田泰斗、前田 寧、小林広典、上山秀嗣	気管腕頭動脈瘻発症後、緊急外科的治療により救命され、長期経過を観察し得たDuchenne型筋ジストロフィーと考えられた1例	神経治療学	Accepted		2023
尾方克久	筋疾患の病態と臨床：筋ジストロフィーの診断と治療	脳神経内科	99(2)	201-208	2023
尾方克久	障害児の成人移行支援の課題とトランジション。神経筋疾患児の成人移行支援	総合リハビリテーション	51(11)	1177-1184	2023
尾方克久	小児期発症筋ジストロフィー患者の成人移行支援はどのように進めるとよいのでしょうか？	MD Frontier	3(1)	29-32	2023
尾方克久	筋ジストロフィー	日本医事新	5198	41-42	2023
石垣景子	福山型先天性筋ジストロフィーの最近の治療開発の動向	脳と発達	55(3)	196-200, doi.org/10.11251/ojjscn.55.196	2023
石垣景子	特集 小児科医が知っておくべき筋疾患診療：遺伝学的理解と治療の最新事情 筋弛緩を疑う患者さんが来たら何を行うか？	小児内科	55(12)	1861-7	2023
石垣景子、大澤真木子	福山型筋ジストロフィー 臨床の歴史	Clinical Neuroscience	41巻1号	103-106	2023
久村悠祐、谷口雅彦、井手 睦、渡邊哲郎、庄司紘史	沖縄型神経原性筋萎縮症患者6例に対する単関節用HAL®の継続的使用が握力やピンチ力に与えた影響—COVID-19流行による使用中断と再開からの検討—	日本作業療法研究学会雑誌	in press		2023
中村昭則	筋ジストロフィーに共通した臨床上的問題	難病と在宅ケア	29(7)	5-9	2023
久留 聡	【筋疾患の病態と臨床】筋疾患の診察overview	脳神経内科	99(2)	145-149	2023
長坂美和子、池田真理子	特集 小児科医が知っておくべき筋疾患診療：遺伝学的理解と治療の最新事情そのほかの先天性筋ジストロフィー	小児内科	55(12)		2023

野田成哉、勝野雅 央、南山 誠 久留 聡	スモン患者におけるCO VID-19感染拡大の影響	医療	77(6)	429-434	2023
高田博仁	筋ジストロフィーと糖 脂質代謝障害	MD Frontier.	3(1)	33-37	2023
高田博仁	筋強直性ジストロフィ ーの栄養療法	臨床栄養	144(2)	197-202	2023

国立保健医療科学院長 殿

機関名 国立病院機構大阪刀根山医療センター

所属研究機関長 職名 院長

氏名 奥村 明之進

次の職員の令和5年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

1. 研究事業名 難治性疾患政策研究事業

2. 研究課題名 筋ジストロフィーの標準的医療普及のための調査研究

3. 研究者名 (所属部署・職名) 脳神経内科・特命副院長/臨床研究部長

(氏名・フリガナ) 松村 剛・マツムラ ツヨシ

## 4. 倫理審査の状況

	該当性の有無		左記で該当がある場合のみ記入 (※1)		
	有	無	審査済み	審査した機関	未審査 (※2)
人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針 (※3)	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	大阪刀根山医療センター	<input type="checkbox"/>
遺伝子治療等臨床研究に関する指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
厚生労働省の所管する実施機関における動物実験等の実施に関する基本指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
その他、該当する倫理指針があれば記入すること (指針の名称: )	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>

(※1) 当該研究者が当該研究を実施するに当たり遵守すべき倫理指針に関する倫理委員会の審査が済んでいる場合は、「審査済み」にチェックし一部若しくは全部の審査が完了していない場合は、「未審査」にチェックすること。

その他 (特記事項)

(※2) 未審査に場合は、その理由を記載すること。

(※3) 廃止前の「疫学研究に関する倫理指針」、「臨床研究に関する倫理指針」、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」、「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」に準拠する場合は、当該項目に記入すること。

## 5. 厚生労働分野の研究活動における不正行為への対応について

研究倫理教育の受講状況	受講 <input checked="" type="checkbox"/> 未受講 <input type="checkbox"/>
-------------	---

## 6. 利益相反の管理

当研究機関におけるCOIの管理に関する規定の策定	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由: )
当研究機関におけるCOI委員会設置の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合は委託先機関: )
当研究に係るCOIについての報告・審査の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由: )
当研究に係るCOIについての指導・管理の有無	有 <input type="checkbox"/> 無 <input checked="" type="checkbox"/> (有の場合はその内容: )

(留意事項) ・該当する口チェックを入れること。  
・分担研究者の所属する機関の長も作成すること。

国立保健医療科学院長 殿

機関名 国立大学法人東北大学

所属研究機関長 職 名 総長

氏 名 大野 英男

次の職員の令和5年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

1. 研究事業名 難治性疾患政策研究事業

2. 研究課題名 筋ジストロフィーの標準的医療普及のための調査研究

3. 研究者名 (所属部署・職名) 大学院医学系研究科・教授

(氏名・フリガナ) 青木 正志・アオキ マサシ

## 4. 倫理審査の状況

	該当性の有無		左記で該当がある場合のみ記入 (※1)		
	有	無	審査済み	審査した機関	未審査 (※2)
人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針 (※3)	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	東北大学	<input type="checkbox"/>
遺伝子治療等臨床研究に関する指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
厚生労働省の所管する実施機関における動物実験等の実施に関する基本指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
その他、該当する倫理指針があれば記入すること (指針の名称: )	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>

(※1) 当該研究者が当該研究を実施するに当たり遵守すべき倫理指針に関する倫理委員会の審査が済んでいる場合は、「審査済み」にチェックし一部若しくは全部の審査が完了していない場合は、「未審査」にチェックすること。

## その他 (特記事項)

(※2) 未審査に場合は、その理由を記載すること。

(※3) 廃止前の「疫学研究に関する倫理指針」、「臨床研究に関する倫理指針」、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」、「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」に準拠する場合は、当該項目に記入すること。

## 5. 厚生労働分野の研究活動における不正行為への対応について

研究倫理教育の受講状況	受講 <input checked="" type="checkbox"/> 未受講 <input type="checkbox"/>
-------------	---

## 6. 利益相反の管理

当研究機関におけるCOIの管理に関する規定の策定	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由: )
当研究機関におけるCOI委員会設置の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合は委託先機関: )
当研究に係るCOIについての報告・審査の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由: )
当研究に係るCOIについての指導・管理の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (有の場合はその内容: 研究実施の際の留意点を示した。 )

(留意事項) ・該当する□にチェックを入れること。  
・分担研究者の所属する機関の長も作成すること。

国立保健医療科学院長 殿

機関名 国立大学法人鳥取大学

所属研究機関長 職名 学長

氏名 中島 廣光

次の職員の令和5年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

1. 研究事業名 難治性疾患政策研究事業

2. 研究課題名 筋ジストロフィーの標準的医療普及のための調査研究

3. 研究者名 (所属部署・職名) 研究推進機構研究基盤センター 教授

(氏名・フリガナ) 栗野 宏之・アヲノ ヒロユキ

## 4. 倫理審査の状況

	該当性の有無		左記で該当がある場合のみ記入 (※1)		
	有	無	審査済み	審査した機関	未審査 (※2)
人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針 (※3)	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
遺伝子治療等臨床研究に関する指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
厚生労働省の所管する実施機関における動物実験等の実施に関する基本指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
その他、該当する倫理指針があれば記入すること (指針の名称: )	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>

(※1) 当該研究者が当該研究を実施するに当たり遵守すべき倫理指針に関する倫理委員会の審査が済んでいる場合は、「審査済み」にチェックし一部若しくは全部の審査が完了していない場合は、「未審査」にチェックすること。

## その他 (特記事項)

(※2) 未審査に場合は、その理由を記載すること。

(※3) 廃止前の「疫学研究に関する倫理指針」、「臨床研究に関する倫理指針」、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」、「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」に準拠する場合は、当該項目に記入すること。

## 5. 厚生労働分野の研究活動における不正行為への対応について

研究倫理教育の受講状況	受講 <input checked="" type="checkbox"/> 未受講 <input type="checkbox"/>
-------------	---

## 6. 利益相反の管理

当研究機関におけるCOIの管理に関する規定の策定	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由: )
当研究機関におけるCOI委員会設置の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合は委託先機関: )
当研究に係るCOIについての報告・審査の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由: )
当研究に係るCOIについての指導・管理の有無	有 <input type="checkbox"/> 無 <input checked="" type="checkbox"/> (有の場合はその内容: )

(留意事項) ・該当する□にチェックを入れること。  
・分担研究者の所属する機関の長も作成すること。

令和6年3月11日

国立保健医療科学院長 殿

機関名 学校法人藤田学園 藤田医科大学

所属研究機関長 職名 学長

氏名 湯澤 由紀夫

次の職員の令和5年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

- 研究事業名 難治性疾患政策研究事業
- 研究課題名 筋ジストロフィーの標準的医療普及のための調査研究
- 研究者名 (所属部署・職名) 藤田医科大学病院 臨床遺伝科・准教授  
(氏名・フリガナ) 池田 真理子・イケダ マリコ

#### 4. 倫理審査の状況

	該当性の有無		左記で該当がある場合のみ記入 (※1)		
	有	無	審査済み	審査した機関	未審査 (※2)
人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針 (※3)	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	藤田医科大学倫理審査委員会	<input type="checkbox"/>
遺伝子治療等臨床研究に関する指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
厚生労働省の所管する実施機関における動物実験等の実施に関する基本指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
その他、該当する倫理指針があれば記入すること (指針の名称: )	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>

(※1) 当該研究者が当該研究を実施するに当たり遵守すべき倫理指針に関する倫理委員会の審査が済んでいる場合は、「審査済み」にチェックし一部若しくは全部の審査が完了していない場合は、「未審査」にチェックすること。

#### その他 (特記事項)

(※2) 未審査に場合は、その理由を記載すること。

(※3) 廃止前の「疫学研究に関する倫理指針」、「臨床研究に関する倫理指針」、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」、「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」に準拠する場合は、当該項目に記入すること。

#### 5. 厚生労働分野の研究活動における不正行為への対応について

研究倫理教育の受講状況	受講 <input checked="" type="checkbox"/> 未受講 <input type="checkbox"/>
-------------	---

#### 6. 利益相反の管理

当研究機関におけるCOIの管理に関する規定の策定	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由: )
当研究機関におけるCOI委員会設置の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合は委託先機関: )
当研究に係るCOIについての報告・審査の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由: )
当研究に係るCOIについての指導・管理の有無	有 <input type="checkbox"/> 無 <input checked="" type="checkbox"/> (有の場合はその内容: )

(留意事項) ・該当する□にチェックを入れること。  
・分担研究者の所属する機関の長も作成すること。

令和 6 年 3 月 12 日

国立保健医療科学院長 殿

機関名 東京女子医科大学

所属研究機関長 職名 学長

氏名 丸 義朗

次の職員の令和 5 年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

1. 研究事業名 難治性疾患政策研究事業

2. 研究課題名 筋ジストロフィーの標準的医療普及のための調査研究

3. 研究者名 (所属部局・職名) 医学部 ・ 准教授

(氏名・フリガナ) 石垣 景子 ・ イシガキ ケイコ

#### 4. 倫理審査の状況

	該当性の有無		左記で該当がある場合のみ記入 (※1)		
	有	無	審査済み	審査した機関	未審査(※2)
人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針(※3)	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	東京女子医大	<input type="checkbox"/>
遺伝子治療等臨床研究に関する指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
厚生労働省の所管する実施機関における動物実験等の実施に関する基本指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
その他、該当する倫理指針があれば記入すること (指針の名称: )	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>

(※1) 当該研究者が当該研究を実施するに当たり遵守すべき倫理指針に関する倫理委員会の審査が済んでいる場合は、「審査済み」にチェックし一部若しくは全部の審査が完了していない場合は、「未審査」にチェックすること。

#### その他 (特記事項)

(※2) 未審査に場合は、その理由を記載すること。

(※3) 廃止前の「疫学研究に関する倫理指針」、「臨床研究に関する倫理指針」、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」、「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」に準拠する場合は、当該項目に記入すること。

#### 5. 厚生労働分野の研究活動における不正行為への対応について

研究倫理教育の受講状況	受講 <input checked="" type="checkbox"/> 未受講 <input type="checkbox"/>
-------------	---

#### 6. 利益相反の管理

当研究機関におけるCOIの管理に関する規定の策定	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由 : )
当研究機関におけるCOI委員会設置の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合は委託先機関 : )
当研究に係るCOIについての報告・審査の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由 : )
当研究に係るCOIについての指導・管理の有無	有 <input type="checkbox"/> 無 <input checked="" type="checkbox"/> (有の場合はその内容 : )

(留意事項) ・ 該当する口<sup>○</sup>にチェックを入れること。  
・ 分担研究者の所属する機関の長も作成すること。

令和6年4月19日

国立保健医療科学院長 殿

機関名独立行政法人国立病院機構  
熊本再春医療センター

所属研究機関長 職名 院長

氏名 上山 秀嗣

次の職員の令和5年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

- 研究事業名 難治性疾患政策研究事業
- 研究課題名 筋ジストロフィーの標準的医療普及のための調査研究
- 研究者名 (所属部署・職名) 診療部・診療支援部長  
(氏名・フリガナ) 石崎 雅俊 イシザキ マサトシ

#### 4. 倫理審査の状況

	該当性の有無		左記で該当がある場合のみ記入(※1)		
	有	無	審査済み	審査した機関	未審査(※2)
人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針(※3)	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	熊本再春医療センター	<input type="checkbox"/>
遺伝子治療等臨床研究に関する指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
厚生労働省の所管する実施機関における動物実験等の実施に関する基本指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
その他、該当する倫理指針があれば記入すること (指針の名称: )	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>

(※1) 当該研究者が当該研究を実施するに当たり遵守すべき倫理指針に関する倫理委員会の審査が済んでいる場合は、「審査済み」にチェックし一部若しくは全部の審査が完了していない場合は、「未審査」にチェックすること。

#### その他(特記事項)

(※2) 未審査の場合は、その理由を記載すること。

(※3) 廃止前の「疫学研究に関する倫理指針」、「臨床研究に関する倫理指針」、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」、「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」に準拠する場合は、当該項目に記入すること。

#### 5. 厚生労働分野の研究活動における不正行為への対応について

研究倫理教育の受講状況	受講 <input checked="" type="checkbox"/> 未受講 <input type="checkbox"/>
-------------	---

#### 6. 利益相反の管理

当研究機関におけるCOIの管理に関する規定の策定	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由: )
当研究機関におけるCOI委員会設置の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合は委託先機関: )
当研究に係るCOIについての報告・審査の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由: )
当研究に係るCOIについての指導・管理の有無	有 <input type="checkbox"/> 無 <input checked="" type="checkbox"/> (有の場合はその内容: )

(留意事項) ・該当する□にチェックを入れること。  
・分担研究者の所属する機関の長も作成すること。

令和6年4月1日

国立保健医療科学院長 殿

機関名 学校法人川崎学園川崎医科大学  
所属研究機関長 職名 学長  
氏名 砂田 芳秀

次の職員の令和5年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

- 研究事業名 難治性疾患政策研究事業
- 研究課題名 筋ジストロフィーの標準的医療普及のための調査研究
- 研究者名 (所属部署・職名) 医学部神経内科学・准教授  
(氏名・フリガナ) 大澤 裕・オオサワ ユタカ

#### 4. 倫理審査の状況

	該当性の有無		左記で該当がある場合のみ記入 (※1)		
	有	無	審査済み	審査した機関	未審査 (※2)
人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針 (※3)	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
遺伝子治療等臨床研究に関する指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
厚生労働省の所管する実施機関における動物実験等の実施に関する基本指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
その他、該当する倫理指針があれば記入すること (指針の名称: )	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>

(※1) 当該研究者が当該研究を実施するに当たり遵守すべき倫理指針に関する倫理委員会の審査が済んでいる場合は、「審査済み」にチェックし一部若しくは全部の審査が完了していない場合は、「未審査」にチェックすること。

#### その他 (特記事項)

(※2) 未審査の場合は、その理由を記載すること。

(※3) 廃止前の「疫学研究に関する倫理指針」、「臨床研究に関する倫理指針」、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」、「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」に準拠する場合は、当該項目に記入すること。

#### 5. 厚生労働分野の研究活動における不正行為への対応について

研究倫理教育の受講状況	受講 <input checked="" type="checkbox"/> 未受講 <input type="checkbox"/>
-------------	---

#### 6. 利益相反の管理

当研究機関におけるCOIの管理に関する規定の策定	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由: )
当研究機関におけるCOI委員会設置の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合は委託先機関: )
当研究に係るCOIについての報告・審査の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由: )
当研究に係るCOIについての指導・管理の有無	有 <input type="checkbox"/> 無 <input checked="" type="checkbox"/> (有の場合はその内容: )

(留意事項) ・該当する口をチェックを入れること。  
・分担研究者の所属する機関の長も作成すること。

国立保健医療科学院長 殿

機関名 独立行政法人国立病院機構東埼玉病院

所属研究機関長 職名 院長

氏名 太田 康男

次の職員の令和5年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

1. 研究事業名 難治性疾患政策研究事業
2. 研究課題名 筋ジストロフィーの標準的医療普及のための調査研究
3. 研究者名 (所属部署・職名) 副院長  
(氏名・フリガナ) 尾方 克久・オガタ カツヒサ

## 4. 倫理審査の状況

	該当性の有無		左記で該当がある場合のみ記入 (※1)		
	有	無	審査済み	審査した機関	未審査 (※2)
人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針 (※3)	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	国立病院機構東埼玉病院倫理委員会	<input type="checkbox"/>
遺伝子治療等臨床研究に関する指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
厚生労働省の所管する実施機関における動物実験等の実施に関する基本指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
その他、該当する倫理指針があれば記入すること (指針の名称: )	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>

(※1) 当該研究者が当該研究を実施するに当たり遵守すべき倫理指針に関する倫理委員会の審査が済んでいる場合は、「審査済み」にチェックし一部若しくは全部の審査が完了していない場合は、「未審査」にチェックすること。

## その他 (特記事項)

(※2) 未審査の場合は、その理由を記載すること。

(※3) 廃止前の「疫学研究に関する倫理指針」、「臨床研究に関する倫理指針」、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」、「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」に準拠する場合は、当該項目に記入すること。

## 5. 厚生労働分野の研究活動における不正行為への対応について

研究倫理教育の受講状況	受講 <input checked="" type="checkbox"/> 未受講 <input type="checkbox"/>
-------------	---

## 6. 利益相反の管理

当研究機関におけるCOIの管理に関する規定の策定	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由: )
当研究機関におけるCOI委員会設置の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合は委託先機関: )
当研究に係るCOIについての報告・審査の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由: )
当研究に係るCOIについての指導・管理の有無	有 <input type="checkbox"/> 無 <input checked="" type="checkbox"/> (有の場合はその内容: )

(留意事項) ・該当する□にチェックを入れること。  
・分担研究者の所属する機関の長も作成すること。

令和6年4月12日

国立保健医療科学院長 殿

機関名 (一社) 日本筋ジストロフィー協会

所属研究機関長 職名 代表理事

氏名 竹田 保

次の職員の令和5年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

1. 研究事業名 難治性疾患政策研究事業

2. 研究課題名 筋ジストロフィーの標準的医療普及のための調査研究

3. 研究者名 (所属部署・職名) 上級顧問

(氏名・フリガナ) 貝谷 久宣・カイヤ ヒサノブ

#### 4. 倫理審査の状況

	該当性の有無		左記で該当がある場合のみ記入 (※1)		
	有	無	審査済み	審査した機関	未審査 (※2)
人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針 (※3)	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
遺伝子治療等臨床研究に関する指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
厚生労働省の所管する実施機関における動物実験等の実施に関する基本指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
その他、該当する倫理指針があれば記入すること (指針の名称: )	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>

(※1) 当該研究者が当該研究を実施するに当たり遵守すべき倫理指針に関する倫理委員会の審査が済んでいる場合は、「審査済み」にチェックし一部若しくは全部の審査が完了していない場合は、「未審査」にチェックすること。

#### その他 (特記事項)

(※2) 未審査に場合は、その理由を記載すること。

(※3) 廃止前の「疫学研究に関する倫理指針」、「臨床研究に関する倫理指針」、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」、「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」に準拠する場合は、当該項目に記入すること。

#### 5. 厚生労働分野の研究活動における不正行為への対応について

研究倫理教育の受講状況	受講 <input checked="" type="checkbox"/> 未受講 <input type="checkbox"/>
-------------	---

#### 6. 利益相反の管理

当研究機関におけるCOIの管理に関する規定の策定	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由: )
当研究機関におけるCOI委員会設置の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合は委託先機関: )
当研究に係るCOIについての報告・審査の有無	有 <input type="checkbox"/> 無 <input checked="" type="checkbox"/> (無の場合はその理由: 該当なし )
当研究に係るCOIについての指導・管理の有無	有 <input type="checkbox"/> 無 <input checked="" type="checkbox"/> (有の場合はその内容: )

(留意事項) ・該当する□にチェックを入れること。  
・分担研究者の所属する機関の長も作成すること。

令和6年4月1日

国立保健医療科学院長 殿

機関名 国立大学法人東京大学

所属研究機関長 職名 学長

氏名 藤井 輝夫

次の職員の令和5年度 厚生労働科学研究費補助金 の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

1. 研究事業名 難治性疾患政策研究事業

2. 研究課題名 筋ジストロフィーの標準的医療普及のための調査研究

3. 研究者名 (所属部署・職名) 医科学研究所・特任講師

(氏名・フリガナ) 木村 公一・キムラ コウイチ

#### 4. 倫理審査の状況

	該当性の有無		左記で該当がある場合のみ記入 (※1)		
	有	無	審査済み	審査した機関	未審査 (※2)
人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針 (※3)	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	東京大学	<input type="checkbox"/>
遺伝子治療等臨床研究に関する指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
厚生労働省の所管する実施機関における動物実験等の実施に関する基本指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
その他、該当する倫理指針があれば記入すること (指針の名称: )	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>

(※1) 当該研究者が当該研究を実施するに当たり遵守すべき倫理指針に関する倫理委員会の審査が済んでいる場合は、「審査済み」にチェックし一部若しくは全部の審査が完了していない場合は、「未審査」にチェックすること。

#### その他 (特記事項)

(※2) 未審査に場合は、その理由を記載すること。

(※3) 廃止前の「疫学研究に関する倫理指針」、「臨床研究に関する倫理指針」、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」、「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」に準拠する場合は、当該項目に記入すること。

#### 5. 厚生労働分野の研究活動における不正行為への対応について

研究倫理教育の受講状況	受講 <input checked="" type="checkbox"/> 未受講 <input type="checkbox"/>
-------------	---

#### 6. 利益相反の管理

当研究機関におけるCOIの管理に関する規定の策定	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由: )
当研究機関におけるCOI委員会設置の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合は委託先機関: )
当研究に係るCOIについての報告・審査の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由: )
当研究に係るCOIについての指導・管理の有無	有 <input type="checkbox"/> 無 <input checked="" type="checkbox"/> (有の場合はその内容: )

(留意事項) ・該当する□にチェックを入れること。

・分担研究者の所属する機関の長も作成すること。

令和6年3月22日

国立保健医療科学院長 殿

機関名：独立行政法人国立病院機構鈴鹿病院

所属研究機関長 職 名：院長

氏 名：久留 聡

次の職員の令和5年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

1. 研究事業名 難治性疾患政策研究事業

2. 研究課題名 筋ジストロフィーの標準的医療普及のための調査研究

3. 研究者名 (所属部署・職名) 院長

(氏名・フリガナ) 久留 聡・クル サトシ

#### 4. 倫理審査の状況

	該当性の有無		左記で該当がある場合のみ記入 (※1)		
	有	無	審査済み	審査した機関	未審査 (※2)
人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針 (※3)	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	国立病院機構鈴鹿病院	<input type="checkbox"/>
遺伝子治療等臨床研究に関する指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
厚生労働省の所管する実施機関における動物実験等の実施に関する基本指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
その他、該当する倫理指針があれば記入すること (指針の名称： )	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>

(※1) 当該研究者が当該研究を実施するに当たり遵守すべき倫理指針に関する倫理委員会の審査が済んでいる場合は、「審査済み」にチェックし一部若しくは全部の審査が完了していない場合は、「未審査」にチェックすること。

#### その他 (特記事項)

(※2) 未審査に場合は、その理由を記載すること。

(※3) 廃止前の「疫学研究に関する倫理指針」、「臨床研究に関する倫理指針」、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」、「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」に準拠する場合は、当該項目に記入すること。

#### 5. 厚生労働分野の研究活動における不正行為への対応について

研究倫理教育の受講状況	受講 <input checked="" type="checkbox"/> 未受講 <input type="checkbox"/>
-------------	---

#### 6. 利益相反の管理

当研究機関におけるCOIの管理に関する規定の策定	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由： )
当研究機関におけるCOI委員会設置の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合は委託先機関： )
当研究に係るCOIについての報告・審査の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由： )
当研究に係るCOIについての指導・管理の有無	有 <input type="checkbox"/> 無 <input checked="" type="checkbox"/> (有の場合はその内容： )

(留意事項) ・該当する□にチェックを入れること。  
・分担研究者の所属する機関の長も作成すること。

令和 6 年 3 月 13 日

国立保健医療科学院長 殿

機関名 国立病院機構あきた病院

所属研究機関長 職 名 病院長

氏 名 奈良 正之

次の職員の令和5年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

1. 研究事業名 難治性疾患政策研究事業

2. 研究課題名 筋ジストロフィーの標準的医療普及のための調査研究

3. 研究者名 (所属部署・職名) 臨床研究部・部長

(氏名・フリガナ) 小林 道雄・コバヤシ ミチオ

#### 4. 倫理審査の状況

	該当性の有無		左記で該当がある場合のみ記入 (※1)		
	有	無	審査済み	審査した機関	未審査 (※2)
人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針 (※3)	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	国立病院機構あきた病院	<input type="checkbox"/>
遺伝子治療等臨床研究に関する指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
厚生労働省の所管する実施機関における動物実験等の実施に関する基本指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
その他、該当する倫理指針があれば記入すること (指針の名称: )	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>

(※1) 当該研究者が当該研究を実施するに当たり遵守すべき倫理指針に関する倫理委員会の審査が済んでいる場合は、「審査済み」にチェックし一部若しくは全部の審査が完了していない場合は、「未審査」にチェックすること。

#### その他 (特記事項)

(※2) 未審査の場合は、その理由を記載すること。

(※3) 廃止前の「疫学研究に関する倫理指針」、「臨床研究に関する倫理指針」、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」、「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」に準拠する場合は、当該項目に記入すること。

#### 5. 厚生労働分野の研究活動における不正行為への対応について

研究倫理教育の受講状況	受講 <input checked="" type="checkbox"/> 未受講 <input type="checkbox"/>
-------------	---

#### 6. 利益相反の管理

当研究機関におけるCOIの管理に関する規定の策定	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由: )
当研究機関におけるCOI委員会設置の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合は委託先機関: )
当研究に係るCOIについての報告・審査の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由: )
当研究に係るCOIについての指導・管理の有無	有 <input type="checkbox"/> 無 <input checked="" type="checkbox"/> (有の場合はその内容: )

(留意事項) ・該当する□にチェックを入れること。  
・分担研究者の所属する機関の長も作成すること。

令和 6 年 4 月 1 日

国立保健医療科学院長 殿

機関名 国立精神・神経医療研究センター

所属研究機関長 職 名 理事長

氏 名 中込 和幸

次の職員の令和5年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

- 研究事業名 難治性疾患政策研究事業
- 研究課題名 筋ジストロフィーの標準的医療普及のための調査研究
- 研究者名 (所属部署・職名) トランスレーショナル・メディカルセンター・センター長  
(氏名・フリガナ) 小牧 宏文・こまき ひろふみ

4. 倫理審査の状況

	該当性の有無		左記で該当がある場合のみ記入 (※1)		
	有	無	審査済み	審査した機関	未審査 (※2)
人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針 (※3)	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	国立精神・神経医療研究センター	<input type="checkbox"/>
遺伝子治療等臨床研究に関する指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
厚生労働省の所管する実施機関における動物実験等の実施に関する基本指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
その他、該当する倫理指針があれば記入すること (指針の名称: )	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>

(※1) 当該研究者が当該研究を実施するに当たり遵守すべき倫理指針に関する倫理委員会の審査が済んでいる場合は、「審査済み」にチェックし一部若しくは全部の審査が完了していない場合は、「未審査」にチェックすること。

その他 (特記事項)

(※2) 未審査に場合は、その理由を記載すること。

(※3) 廃止前の「疫学研究に関する倫理指針」、「臨床研究に関する倫理指針」、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」、「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」に準拠する場合は、当該項目に記入すること。

5. 厚生労働分野の研究活動における不正行為への対応について

研究倫理教育の受講状況	受講 <input checked="" type="checkbox"/> 未受講 <input type="checkbox"/>
-------------	---

6. 利益相反の管理

当研究機関におけるCOIの管理に関する規定の策定	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由: )
当研究機関におけるCOI委員会設置の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合は委託先機関: )
当研究に係るCOIについての報告・審査の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由: )
当研究に係るCOIについての指導・管理の有無	有 <input type="checkbox"/> 無 <input checked="" type="checkbox"/> (有の場合はその内容: )

(留意事項) ・該当する口にチェックを入れること。  
・分担研究者の所属する機関の長も作成すること。

国立保健医療科学院長 殿

機関名 独立行政法人国立病院機構沖縄病院

所属研究機関長 職名 院長

氏名 大湾 勤子

次の職員の令和5年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

1. 研究事業名 難治性疾患政策研究事業

2. 研究課題名 筋ジストロフィーの標準的医療普及のための調査研究

3. 研究者名 (所属部署・職名) 脳・神経・筋疾患研究センター ・ センター長

(氏名・フリガナ) 諏訪園 秀吾 ・ スワゾノ シュウゴ

## 4. 倫理審査の状況

	該当性の有無		左記で該当がある場合のみ記入 (※1)		
	有	無	審査済み	審査した機関	未審査 (※2)
人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針 (※3)	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	独立行政法人国立病院機構 沖縄病院	<input type="checkbox"/>
遺伝子治療等臨床研究に関する指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
厚生労働省の所管する実施機関における動物実験等の実施に関する基本指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
その他、該当する倫理指針があれば記入すること (指針の名称: )	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>

(※1) 当該研究者が当該研究を実施するに当たり遵守すべき倫理指針に関する倫理委員会の審査が済んでいる場合は、「審査済み」にチェックし一部若しくは全部の審査が完了していない場合は、「未審査」にチェックすること。

## その他 (特記事項)

(※2) 未審査に場合は、その理由を記載すること。

(※3) 廃止前の「疫学研究に関する倫理指針」、「臨床研究に関する倫理指針」、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」、「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」に準拠する場合は、当該項目に記入すること。

## 5. 厚生労働分野の研究活動における不正行為への対応について

研究倫理教育の受講状況	受講 <input checked="" type="checkbox"/> 未受講 <input type="checkbox"/>
-------------	---

## 6. 利益相反の管理

当研究機関におけるCOIの管理に関する規定の策定	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由: )
当研究機関におけるCOI委員会設置の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合は委託先機関: )
当研究に係るCOIについての報告・審査の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由: )
当研究に係るCOIについての指導・管理の有無	有 <input type="checkbox"/> 無 <input checked="" type="checkbox"/> (有の場合はその内容: )

(留意事項) ・該当する□にチェックを入れること。

・分担研究者の所属する機関の長も作成すること。

令和 6 年 3 月 8 日

国立保健医療科学院長 殿

機関名 国立病院機構 青森病院

所属研究機関長 職名 院長

氏名 高田 博仁

次の職員の令和 5 年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

1. 研究事業名 難治性疾患政策研究事業

2. 研究課題名 筋ジストロフィーの標準的医療普及のための調査研究

3. 研究者名 (所属部署・職名) 院長

(氏名・フリガナ) 高田博仁・タカダヒロト

#### 4. 倫理審査の状況

	該当性の有無		左記で該当がある場合のみ記入 (※1)		
	有	無	審査済み	審査した機関	未審査 (※2)
人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針 (※3)	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	青森病院倫理委員会	<input type="checkbox"/>
遺伝子治療等臨床研究に関する指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
厚生労働省の所管する実施機関における動物実験等の実施に関する基本指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
その他、該当する倫理指針があれば記入すること (指針の名称: )	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>

(※1) 当該研究者が当該研究を実施するに当たり遵守すべき倫理指針に関する倫理委員会の審査が済んでいる場合は、「審査済み」にチェックし一部若しくは全部の審査が完了していない場合は、「未審査」にチェックすること。

#### その他 (特記事項)

(※2) 未審査に場合は、その理由を記載すること。

(※3) 廃止前の「疫学研究に関する倫理指針」、「臨床研究に関する倫理指針」、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」、「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」に準拠する場合は、当該項目に記入すること。

#### 5. 厚生労働分野の研究活動における不正行為への対応について

研究倫理教育の受講状況	受講 <input checked="" type="checkbox"/> 未受講 <input type="checkbox"/>
-------------	---

#### 6. 利益相反の管理

当研究機関におけるCOIの管理に関する規定の策定	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由: )
当研究機関におけるCOI委員会設置の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合は委託先機関: )
当研究に係るCOIについての報告・審査の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由: )
当研究に係るCOIについての指導・管理の有無	有 <input type="checkbox"/> 無 <input checked="" type="checkbox"/> (有の場合はその内容: )

(留意事項) ・該当する□にチェックを入れること。  
・分担研究者の所属する機関の長も作成すること。

国立保健医療科学院長 殿

機関名 国立大学法人大阪大学

所属研究機関長 職 名 大学院医学系研究科長

氏 名 熊ノ郷 淳

次の職員の令和5年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

1. 研究事業名 難治性疾患政策研究事業

2. 研究課題名 筋ジストロフィーの標準的医療普及のための調査研究

3. 研究者名 (所属部署・職名) 大学院医学系研究科保健学専攻生体病態情報科学講座 教授

(氏名・フリガナ) 高橋 正紀・タカハシ マサノリ

## 4. 倫理審査の状況

	該当性の有無		左記で該当がある場合のみ記入 (※1)		
	有	無	審査済み	審査した機関	未審査 (※2)
人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針 (※3)	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	大阪大学医学部附属病院	<input type="checkbox"/>
遺伝子治療等臨床研究に関する指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
厚生労働省の所管する実施機関における動物実験等の実施に関する基本指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
その他、該当する倫理指針があれば記入すること (指針の名称: )	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>

(※1) 当該研究者が当該研究を実施するに当たり遵守すべき倫理指針に関する倫理委員会の審査が済んでいる場合は、「審査済み」にチェックし一部若しくは全部の審査が完了していない場合は、「未審査」にチェックすること。

## その他 (特記事項)

(※2) 未審査に場合は、その理由を記載すること。

(※3) 廃止前の「疫学研究に関する倫理指針」、「臨床研究に関する倫理指針」、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」、「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」に準拠する場合は、当該項目に記入すること。

## 5. 厚生労働分野の研究活動における不正行為への対応について

研究倫理教育の受講状況	受講 <input checked="" type="checkbox"/> 未受講 <input type="checkbox"/>
-------------	---

## 6. 利益相反の管理

当研究機関におけるCOIの管理に関する規定の策定	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由: )
当研究機関におけるCOI委員会設置の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合は委託先機関: )
当研究に係るCOIについての報告・審査の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由: )
当研究に係るCOIについての指導・管理の有無	有 <input type="checkbox"/> 無 <input checked="" type="checkbox"/> (有の場合はその内容: )

(留意事項) ・該当する□にチェックを入れること。  
・分担研究者の所属する機関の長も作成すること。

令和 6年 4月 16日

国立保健医療科学院長 殿

機関名 社会医療法人雪の聖母会  
聖マリア病院

所属研究機関長 職 名 理事長

氏 名 井手 義雄

次の職員の令和5年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

1. 研究事業名 難治性疾患政策研究事業

2. 研究課題名 筋ジストロフィーの標準的医療普及のための調査研究

3. 研究者名 (所属部署・職名) 病院長

(氏名・フリガナ) 谷口 雅彦 ・ タニグチ マサヒコ

#### 4. 倫理審査の状況

	該当性の有無		左記で該当がある場合のみ記入 (※1)		
	有	無	審査済み	審査した機関	未審査 (※2)
人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針 (※3)	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	国立病院機構沖繩病院	<input type="checkbox"/>
遺伝子治療等臨床研究に関する指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
厚生労働省の所管する実施機関における動物実験等の実施に関する基本指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
その他、該当する倫理指針があれば記入すること (指針の名称: )	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>

(※1) 当該研究者が当該研究を実施するに当たり遵守すべき倫理指針に関する倫理委員会の審査が済んでいる場合は、「審査済み」にチェックし一部若しくは全部の審査が完了していない場合は、「未審査」にチェックすること。

その他 (特記事項)

(※2) 未審査に場合は、その理由を記載すること。

(※3) 廃止前の「疫学研究に関する倫理指針」、「臨床研究に関する倫理指針」、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」、「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」に準拠する場合は、当該項目に記入すること。

#### 5. 厚生労働分野の研究活動における不正行為への対応について

研究倫理教育の受講状況	受講 <input checked="" type="checkbox"/> 未受講 <input type="checkbox"/>
-------------	---

#### 6. 利益相反の管理

当研究機関におけるCOIの管理に関する規定の策定	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由: )
当研究機関におけるCOI委員会設置の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合は委託先機関: )
当研究に係るCOIについての報告・審査の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由: )
当研究に係るCOIについての指導・管理の有無	有 <input type="checkbox"/> 無 <input checked="" type="checkbox"/> (有の場合はその内容: )

(留意事項) ・該当する□にチェックを入れること。  
・分担研究者の所属する機関の長も作成すること。

国立保健医療科学院長 殿

機関名 国立病院機構新潟病院

所属研究機関長 職 名 院長

氏 名 中島孝

次の職員の令和5年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

1. 研究事業名 難治性疾患政策研究事業
2. 研究課題名 筋ジストロフィーの標準的医療普及のための調査研究
3. 研究者名 (所属部署・職名) 脳神経内科・院長  
(氏名・フリガナ) 中島孝・ナカジマタカシ

## 4. 倫理審査の状況

	該当性の有無		左記で該当がある場合のみ記入 (※1)		
	有	無	審査済み	審査した機関	未審査 (※2)
人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針 (※3)	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	国立病院機構新潟病院	<input type="checkbox"/>
遺伝子治療等臨床研究に関する指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
厚生労働省の所管する実施機関における動物実験等の実施に関する基本指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
その他、該当する倫理指針があれば記入すること (指針の名称: )	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>

(※1) 当該研究者が当該研究を実施するに当たり遵守すべき倫理指針に関する倫理委員会の審査が済んでいる場合は、「審査済み」にチェックし一部若しくは全部の審査が完了していない場合は、「未審査」にチェックすること。

## その他 (特記事項)

(※2) 未審査に場合は、その理由を記載すること。

(※3) 廃止前の「疫学研究に関する倫理指針」、「臨床研究に関する倫理指針」、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」、「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」に準拠する場合は、当該項目に記入すること。

## 5. 厚生労働分野の研究活動における不正行為への対応について

研究倫理教育の受講状況	受講 <input checked="" type="checkbox"/> 未受講 <input type="checkbox"/>
-------------	---

## 6. 利益相反の管理

当研究機関におけるCOIの管理に関する規定の策定	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由: )
当研究機関におけるCOI委員会設置の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合は委託先機関: )
当研究に係るCOIについての報告・審査の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由: )
当研究に係るCOIについての指導・管理の有無	有 <input type="checkbox"/> 無 <input checked="" type="checkbox"/> (有の場合はその内容: )

(留意事項) ・該当する□にチェックを入れること。  
・分担研究者の所属する機関の長も作成すること。

国立保健医療科学院長 殿

機関名 独立行政法人国立病院機構  
まつもと医療センター  
所属研究機関長 職名 院長  
氏名 小池 祥一郎

次の職員の令和5年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

- 研究事業名 難治性疾患政策研究事業
- 研究課題名 筋ジストロフィーの標準的医療普及のための調査研究
- 研究者名 (所属部署・職名) 臨床研究部/脳神経内科・臨床研究部長  
(氏名・フリガナ) 中村 昭則 (ナカムラ アキノリ)

## 4. 倫理審査の状況

	該当性の有無		左記で該当がある場合のみ記入 (※1)		
	有	無	審査済み	審査した機関	未審査 (※2)
人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針 (※3)	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
遺伝子治療等臨床研究に関する指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
厚生労働省の所管する実施機関における動物実験等の実施に関する基本指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
その他、該当する倫理指針があれば記入すること (指針の名称: )	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>

(※1) 当該研究者が当該研究を実施するに当たり遵守すべき倫理指針に関する倫理委員会の審査が済んでいる場合は、「審査済み」にチェックし一部若しくは全部の審査が完了していない場合は、「未審査」にチェックすること。

その他 (特記事項)

(※2) 未審査に場合は、その理由を記載すること。

(※3) 廃止前の「疫学研究に関する倫理指針」、「臨床研究に関する倫理指針」、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」、「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」に準拠する場合は、当該項目に記入すること。

## 5. 厚生労働分野の研究活動における不正行為への対応について

研究倫理教育の受講状況	受講 <input checked="" type="checkbox"/> 未受講 <input type="checkbox"/>
-------------	---

## 6. 利益相反の管理

当研究機関におけるCOIの管理に関する規定の策定	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由: )
当研究機関におけるCOI委員会設置の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合は委託先機関: )
当研究に係るCOIについての報告・審査の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由: )
当研究に係るCOIについての指導・管理の有無	有 <input type="checkbox"/> 無 <input checked="" type="checkbox"/> (有の場合はその内容: )

(留意事項) ・該当する□にチェックを入れること。  
・分担研究者の所属する機関の長も作成すること。

令和6年3月15日

国立保健医療科学院長 殿

機関名 国立研究開発法人  
国立精神・神経医療研究センター

所属研究機関長 職名 理事長  
氏名 中込 和幸

次の職員の令和5年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

- 研究事業名 難治性疾患政策研究事業
- 研究課題名 筋ジストロフィーの標準的医療普及のための調査研究
- 研究者名 (所属部署・職名) 神経研究所 疾病研究第一部・部長  
(氏名・フリガナ) 西野 一三 ・ ニシノ イチゾウ

4. 倫理審査の状況

	該当性の有無		左記で該当がある場合のみ記入 (※1)		
	有	無	審査済み	審査した機関	未審査 (※2)
人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針 (※3)	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	国立精神・神経医療研究センター	<input type="checkbox"/>
遺伝子治療等臨床研究に関する指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
厚生労働省の所管する実施機関における動物実験等の実施に関する基本指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
その他、該当する倫理指針があれば記入すること (指針の名称: )	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>

(※1) 当該研究者が当該研究を実施するに当たり遵守すべき倫理指針に関する倫理委員会の審査が済んでいる場合は、「審査済み」にチェックし一部若しくは全部の審査が完了していない場合は、「未審査」にチェックすること。

その他 (特記事項)

(※2) 未審査に場合は、その理由を記載すること。

(※3) 廃止前の「疫学研究に関する倫理指針」、「臨床研究に関する倫理指針」、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」、「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」に準拠する場合は、当該項目に記入すること。

5. 厚生労働分野の研究活動における不正行為への対応について

研究倫理教育の受講状況	受講 <input checked="" type="checkbox"/> 未受講 <input type="checkbox"/>
-------------	---

6. 利益相反の管理

当研究機関におけるCOIの管理に関する規定の策定	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由: )
当研究機関におけるCOI委員会設置の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合は委託先機関: )
当研究に係るCOIについての報告・審査の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由: )
当研究に係るCOIについての指導・管理の有無	有 <input type="checkbox"/> 無 <input checked="" type="checkbox"/> (有の場合はその内容: )

(留意事項) ・該当する口にチェックを入れること。  
・分担研究者の所属する機関の長も作成すること。

国立保健医療科学院長 殿

機関名 国立病院機構名古屋医療センター

所属研究機関長 職 名 院長

氏 名 小寺 康弘

次の職員の令和5年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

1. 研究事業名 難治性疾患政策研究事業
2. 研究課題名 筋ジストロフィーの標準的医療普及のための調査研究
3. 研究者名 (所属部署・職名) 臨床研究センター・生物統計研究室長  
(氏名・フリガナ) 橋本 大哉 ・ ハシモト ヒロヤ

4. 倫理審査の状況

	該当性の有無		左記で該当がある場合のみ記入 (※1)		
	有	無	審査済み	審査した機関	未審査 (※2)
人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針 (※3)	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	大阪刀根山医療センター	<input type="checkbox"/>
遺伝子治療等臨床研究に関する指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
厚生労働省の所管する実施機関における動物実験等の実施に関する基本指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
その他、該当する倫理指針があれば記入すること (指針の名称: )	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>

(※1) 当該研究者が当該研究を実施するに当たり遵守すべき倫理指針に関する倫理委員会の審査が済んでいる場合は、「審査済み」にチェックし一部若しくは全部の審査が完了していない場合は、「未審査」にチェックすること。

その他 (特記事項)

(※2) 未審査の場合は、その理由を記載すること。

(※3) 廃止前の「疫学研究に関する倫理指針」、「臨床研究に関する倫理指針」、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」、「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」に準拠する場合は、当該項目に記入すること。

5. 厚生労働分野の研究活動における不正行為への対応について

研究倫理教育の受講状況	受講 <input checked="" type="checkbox"/> 未受講 <input type="checkbox"/>
-------------	---

6. 利益相反の管理

当研究機関におけるCOIの管理に関する規定の策定	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由: )
当研究機関におけるCOI委員会設置の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合は委託先機関: )
当研究に係るCOIについての報告・審査の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由: )
当研究に係るCOIについての指導・管理の有無	有 <input type="checkbox"/> 無 <input checked="" type="checkbox"/> (有の場合はその内容: )

(留意事項) ・該当する□にチェックを入れること。  
・分担研究者の所属する機関の長も作成すること。

国立保健医療科学院長 殿

機関名 医療法人社団哺育会 浅草病院  
所属研究機関長 職名 病院長  
氏名 日野博文

次の職員の令和5年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

1. 研究事業名 難治性疾患政策研究事業
2. 研究課題名 筋ジストロフィーの標準的医療普及のための調査研究
3. 研究者名 (所属部署・職名) 病院長  
(氏名・フリガナ) 日野博文・ヒノヒロフミ

## 4. 倫理審査の状況

	該当性の有無		左記で該当がある場合のみ記入 (※1)		
	有	無	審査済み	審査した機関	未審査 (※2)
人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針 (※3)	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
遺伝子治療等臨床研究に関する指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
厚生労働省の所管する実施機関における動物実験等の実施に関する基本指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
その他、該当する倫理指針があれば記入すること (指針の名称: )	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>

(※1) 当該研究者が当該研究を実施するに当たり遵守すべき倫理指針に関する倫理委員会の審査が済んでいる場合は、「審査済み」にチェックし一部若しくは全部の審査が完了していない場合は、「未審査」にチェックすること。

## その他 (特記事項)

(※2) 未審査に場合は、その理由を記載すること。

(※3) 廃止前の「疫学研究に関する倫理指針」、「臨床研究に関する倫理指針」、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」、「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」に準拠する場合は、当該項目に記入すること。

## 5. 厚生労働分野の研究活動における不正行為への対応について

研究倫理教育の受講状況	受講 <input checked="" type="checkbox"/> 未受講 <input type="checkbox"/>
-------------	---

## 6. 利益相反の管理

当研究機関におけるCOIの管理に関する規定の策定	有 <input type="checkbox"/> 無 <input checked="" type="checkbox"/> (無の場合はその理由: 現行の倫理規定に該当項目なしのため )
当研究機関におけるCOI委員会設置の有無	有 <input type="checkbox"/> 無 <input checked="" type="checkbox"/> (無の場合は委託先機関: 日本神経学会 )
当研究に係るCOIについての報告・審査の有無	有 <input type="checkbox"/> 無 <input checked="" type="checkbox"/> (無の場合はその理由: 日本神経学会に報告 )
当研究に係るCOIについての指導・管理の有無	有 <input type="checkbox"/> 無 <input checked="" type="checkbox"/> (有の場合はその内容: )

(留意事項) ・該当する口をチェックを入れること。

令和 6 年 2 月 7 日

国立保健医療科学院長 殿

機関名 国立大学法人大阪大学

所属研究機関長 職 名 大学院大阪大学・金沢大学・浜松医科大学・千葉大学・福井大学  
連合小児発達学研究所長

氏 名 佐藤 真

次の職員の令和 5 年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

1. 研究事業名 難治性疾患政策研究事業

2. 研究課題名 筋ジストロフィーの標準的医療普及のための調査研究

3. 研究者名 (所属部署・職名) 大学院大阪大学・金沢大学・浜松医科大学・千葉大学・福井大学 連合小児発達学研究所・准教授

(氏名・フリガナ) 藤野 陽生 ・ フジノ ハルオ

4. 倫理審査の状況

	該当性の有無		左記で該当がある場合のみ記入 (※1)		
	有	無	審査済み	審査した機関	未審査 (※2)
人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針 (※3)	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	国立病院機構大阪刀根山医療センター	<input type="checkbox"/>
遺伝子治療等臨床研究に関する指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
厚生労働省の所管する実施機関における動物実験等の実施に関する基本指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
その他、該当する倫理指針があれば記入すること (指針の名称: )	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>

(※1) 当該研究者が当該研究を実施するに当たり遵守すべき倫理指針に関する倫理委員会の審査が済んでいる場合は、「審査済み」にチェックし一部若しくは全部の審査が完了していない場合は、「未審査」にチェックすること。

その他 (特記事項)

(※2) 未審査に場合は、その理由を記載すること。

(※3) 廃止前の「疫学研究に関する倫理指針」、「臨床研究に関する倫理指針」、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」、「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」に準拠する場合は、当該項目に記入すること。

5. 厚生労働分野の研究活動における不正行為への対応について

研究倫理教育の受講状況	受講 <input checked="" type="checkbox"/> 未受講 <input type="checkbox"/>
-------------	---

6. 利益相反の管理

当研究機関におけるCOIの管理に関する規定の策定	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由: )
当研究機関におけるCOI委員会設置の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合は委託先機関: )
当研究に係るCOIについての報告・審査の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由: )
当研究に係るCOIについての指導・管理の有無	有 <input type="checkbox"/> 無 <input checked="" type="checkbox"/> (有の場合はその内容: )

(留意事項) ・ 該当する□にチェックを入れること。