

別添1

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3年度～5年度 総合研究報告書

研究代表者 松村 剛

令和6（2024）年 5月

目 次

I. 総合研究報告

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

- (資料1) Strat-up Meeting 議事
- (資料2) オンラインセミナー「筋ジストロフィーの生殖医療を考える」プログラム
- (資料3) デュシェンヌ型筋ジストロフィー診療ガイドライン作成委員会
1回ミーティング 議事
- (資料4) セミナー 「筋ジストロフィーの心不全治療」チラシ
- (資料5) 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
プログラム
- (資料6) 2021年度班会議および第2回ガイドライン編集会議 議事
- (資料7) 第8回 筋ジストロフィーのCNS障害研究会 チラシ
- (資料8) 筋ジストロフィー画像セミナー チラシ
- (資料9) 筋ジストロフィー患者・家族のQOL向上の試み (WEB講演会)
- (資料10) 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 (FSHDHI-J)
- (資料11) 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) ver 1.1.
<https://doctors.mdest.jp/diagnosis/manual/>
- (資料12) 第2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」
2022年11月23日(Web開催)
- (資料13) 厚労科研松村班 班会議プログラム 2022年11月26日開催
- (資料14) 筋ジストロフィーのCNS障害研究会」
2022年11月27日AP東京八重洲(ハイブリッド開催)
- (資料15) 第2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
2022年12月4日(ハイブリッド開催)
- (資料16) 筋ジス合同班会議 プログラム 2023年1月13日開催
- (資料17) 正しく知って備えようセミナー 2023年2月19日・23日開催(オンライン開催)
- (資料18) 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19) ドラッグ・ロスを考える会 2023年11月14日(Web開催)
- (資料20) 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21) 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22) 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23) 「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24) 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日日(マリオス盛岡地域交流センター ハイブリッド)
- (資料25) 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)

II. 研究成果の刊行に関する一覧表

----- 30

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患政策研究事業）
（総合）研究報告書

筋ジストロフィーの標準的医療普及のための調査研究

研究代表者 松村 剛 国立病院機構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・当事者との連携により、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。デュシェンヌ型筋ジストロフィー診療ガイドラインの改訂作業に取り組んだ。肢帯型筋ジストロフィーの画像診断アルゴリズムを作成し公開した。顔面肩甲上腕型筋ジストロフィーの主観的臨床評価指標である FSHDHI について、日本語版の作成、妥当性評価を行った。着床前診断を含む生殖医療について、多領域の専門家が集い協議できるセミナーを開催した。日産婦の見解改訂により、着床前診断の対象が拡大すること、専門医の意見が求められることから、代表的疾患について仮想事例をもとに議論し、支援における留意点を検討した。介護者の健康管理について、企画段階から当事者が参画したセミナーを行い、ピアサポートを含む支援体制構築・関心向上に努めた。医療用 HAL® について 5 施設で 191 例のデータを収集している。2023 年 10 月には HTLV-1 関連脊髄症と遺伝性瘧疾性対麻痺が新たに保険適用となった。単関節型 HAL® については、沖縄型 6 名で評価を行った。沖縄型については診断基準案を作成し神経変性疾患班と協議。2022 年 12 月に AMED 患者登録班が設立されたことから、これと協力し患者登録・データ収集に努める。起立支援型電動車椅子については令和 3 年に沖縄型、令和 4、5 年に筋ジストロフィー患者で自立支援効果を評価した。COVID-19 パンデミックの状況を踏まえ、神経筋疾患における情報提供に努めたほか、パンデミック・感染対策が及ぼす影響についての Web 調査や、ワクチンの有効性・安全性調査、罹患者調査などを行った。患者登録について、2020 年に登録開始した顔面肩甲上腕型筋ジストロフィーを含め、登録疾患の周知活動を行い登録の推進を図った他、FSHDHI 妥当性評価や医師主導治験の周知活動などに活用した。研究班ホームページのコンテンツ充実により情報提供に務めた。筋ジストロフィーの治験が増加するにつれ、患者リクルートの困難さが高まっていることを踏まえ、研究班ホームページでも jRCT の情報を掲示し、情報提供に努めた。COVID-19 により対面での一般向けセミナー等は困難であったが、web セミナーなども積極的に実施した。

研究分担者氏名

青木正志（東北大学大学院医学系研究科・教授）
栗野宏之（鳥取大学研究推進機構研究基盤センター・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）
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）
砂田芳秀（川崎医科大学神経内科学・教授）
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保健学専攻生体病態情報科学講座・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脳神経内科・院長）
中村昭則（国立病院機構まつもと医療セン

ター臨床研究部/脳神経内科・臨床研究部長)

西野一三 (国立精神・神経医療研究センター神経研究所疾病研究第一部・部長)

橋本大哉 (国立病院機構名古屋医療センター臨床研究センター・生物統計研究室長)

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所・准教授)

日野博文 (浅草病院・病院長)

池田真理子 (藤田医科大学病院臨床遺伝科・准教授)

大澤 裕 (川崎医科大学医学部神経内科学・准教授)

A. 研究目的

筋ジストロフィーでこれまでに構築された専門医療機関や臨床研究のネットワーク、患者登録、研究班、学会・研究会と連携し、全国で標準的医療と円滑な移行医療を実践するための医療支援ネットワークの核として機能し、必要な調査・研究、ガイドライン改訂、アウトリーチ活動を行う。具体的には、①

「デュシェンヌ型筋ジストロフィー診療ガイドライン 2014」を改訂する。遺伝・生殖医療、麻酔について専門家に参加いただき実用性の高い内容とする。②肢帯型筋ジストロフィー画像診断の手引きを作成する。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(facioscapulohumeral muscular

dystrophy health index: FSHDHI)の日本語版作成・妥当性評価をおこなう。患者登録や患者団体と連携して医療機関を受診していない軽症患者のデータ収集、情報提供体制の構築を図る。④筋強直性ジストロフィーの遺伝学的診療に関わるアンケート調査で、生殖医療を受けている患者が多いこと、臨床遺伝専門医に生殖医療への積極的意見が多かったことから、生殖医療に関わる課題の把握と疾患専門家と生殖医療・遺伝医療専門家、当事者とのコミュニケーション円滑化を図る。生殖医療への社会的意識の変化を踏まえ、生殖医療に関わる課題の把握と支援体制構築を図る。⑤在宅療養の安定と質の向上には介護者の健康管理が必須で、ジストロフィノパチー変異保有者では発症リスクにも注意が必要である。患者会や関係機関と連携し、心理支援体制を整備しつつ周知活動や実態調査を行う。⑥神経筋疾患の HAL®の長期有効性評価を行う。⑦沖縄型の診断基準作成、患者登

録など病態解明・実態把握に向けた準備を進める。⑧立位支援型電動車椅子の有効性評価を沖縄型・筋ジストロフィー患者で実施する。⑨Coronavirus disease 2019 (COVID-19)パンデミック発生後、神経筋疾患関連の情報提供・調査をしており、適宜追加・更新する。世界筋学会や日本神経学会による推奨作成に参加し国際的な情報提供にも務める。COVID-19による影響についての Web 調査、ワクチン調査、罹患者データの集積などを行ないデータ解析結果を公表する。⑩患者登録について、2020年に開始した顔面肩甲上腕型を含む登録疾患の周知活動により登録を促進する。眼咽頭筋型など他疾患の登録準備を進める。登録データ解析による疫学・自然歴情報・医療課題の解明や、患者登録を活用した実態調査や二次調査、医師主導治験への参加者リクルートなど臨床研究に活用する。⑪全国レベルでの医療支援：医療機関を対象に困難症例に対する相談窓口を設置、関連学会や研究班・機関と連携し対応することで医療支援と伴に課題を把握する。⑫アウトリーチ活動：ホームページのコンテンツ充実、関連職種セミナー、市民公開講座、学会・活動等により患者・市民、関連職種、医療関係者に情報提供、地域の実情に合わせた医療支援体制構築・専門医療機関との連携を支援する。COVID-19パンデミックの状況も踏まえ、対面・Web セミナーなどの活用を図る。

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

「デュシェンヌ型筋ジストロフィー診療ガイドライン 2014」が刊行後期間を経てきたこと、ビルトラルセンや HAL®など新規治療・デバイスが出現してきたことなどから、ガイドラインを改訂する。疾患の抱える多様な課題に対応すること、当事者の視点を踏まえることなどのため、脳神経内科医、小児神経科医だけでなく、リハビリテーション医、遺伝医療専門家、麻酔科医、心理士、患者代表なども参加した編集委員会を構成。Mindsにも協力者をお願いし、Minds の診療ガイドライン作成マニュアルに基づいて作業を進める。

②肢帯型筋ジストロフィー画像診断アルゴリズム

骨格筋画像は、鑑別診断、重症度評価、治

療効果評価などで重要視されるようになって
いる。前期班で「筋ジストロフィーの病型診
断を進めるための手引き」を作成したが、こ
れを補完する形で、画像診断のアルゴリズム
を作成する。

③FSHDHI 日本語版妥当性評価

近年、治療効果の評価において、客観的指
標と共に、主観的評価が重要視され国際共同
治験でも用いられている。FSHDHI は顔面
肩甲上腕型筋ジストロフィーの疾患特異的主
観的臨床評価指標で、前期班において日本語
版作成作業を行った。少数例で試行し修正の
上日本語版を確定する。確定した日本語版に
ついて、患者登録も活用して多数例で妥当性
評価を行う。

④生殖医療に関わる課題把握

前期班でのアンケート調査などから、筋ジ
ストロフィー患者でも生殖医療を受けている
患者が多いことが明らかとなった。また、着
床前診断については、社会的情勢の変化から
見直しが検討され、2022年には日本産科婦
人科学会の見解が改定された。これにより、
これまで対象外であった疾患の申請が可能と
なり、その場合疾患専門医の意見が求められ
ようになる。

生殖医療はナイーブな問題であるだけでなく、
立場の違い、診療科の違いなどで意見が
異なるなどコンセンサスが得にくい問題があ
る。一方で、熟慮の上当事者が下した自律的
選択は保障されるべきでもある。これまで、
疾患専門家と、生殖医療専門家、遺伝専門家
などが一緒に議論できる機会は乏しかった。
このため、筋ジストロフィーの生殖医療につ
いて、多領域の専門家が集い議論する場と
してセミナーを開催する。

⑤介護者健康管理

筋ジストロフィー患者は生命予後が改善
し、医療的ケアが必要になっても在宅療養を
継続するようになってきている。このことは、
患者の QOL・ADL にとって望ましいが、一
方で在宅療養の長期化は、介護者の負担増と
なり、良質な在宅療養継続には介護者の健康
管理が必須である。さらに、小児発症疾患に
おいて主介護者は母親が担うことが多いが、
dystrophinopathy の変異保有者は加齢と共
に心筋症や骨格筋障害のリスクが高くなる課
題もある。前期班では、介護者の健康状態に
ついての調査を行ったが、遺伝性疾患のナイ
ーブな問題から、キャリア診断率が低いこ
と、心理的対応が取れる施設しか参加できな

いことなどから症例数の集積は困難があっ
た。

この課題については、エビデンス構築も重
要であるが、ピアサポートを含む支援体制の
構築や健康管理への関心を高める活動が重要
と考え、企画段階から当事者も参加したセミ
ナーを行った。

⑥HAL®長期有効性評価

神経変性疾患班と協力し、神経筋疾患にお
ける医療用 HAL®の長期有効性を評価す
る。沖縄型においては単関節型 HAL®の評
価を行う。

⑦沖縄型病態解明

沖縄型の病態解明・実態把握に向けて、診
断基準の作成、患者登録システムの構築を図
る。

⑧立位支援型電動車椅子評価

神経筋疾患患者では車椅子は日中の大半を
過ごす重要な場所である。体位調整が自分
で行えない患者では、車椅子生活では褥創や
下腿浮腫、しびれ・痛み、視野の狭さ、リー
チ範囲の限定など様々な苦痛・限界を感じて
いることが多い。立位支援型電動車椅子は、
多様なポジショニング、立位や座面高調整に
より快適性向上、リーチ範囲や視野の拡大、
変形・拘縮予防など多くの効果が期待でき、
自立支援効果や介護負担軽減効果も期待でき
る。本邦では立位支援型電動車椅子の利用者
は限定的であることから、沖縄型、筋ジスト
ロフィー患者で試用し有効性・安全性を評価
する。

⑨COVID-19 情報提供・調査

COVID-19 パンデミックは、社会・経済・
医療に多大な影響を及ぼし、医療ケアが必要
な患者では深刻な問題を引き起こした。膨大
な情報が氾濫する一方で、神経筋疾患の信頼
できる情報は乏しかった。研究班ホームページ
等を通じて、情報提供を行うと共に、
world muscle society や日本神経学会などの
推奨作成に参加する。COVID-19 および感染
対策のもたらす影響、ワクチンの有効性安全
性評価、COVID-19 罹患者の調査など、必要
な調査を適宜行う。

⑩患者登録促進・活用

2020年に登録開始された顔面肩甲上腕型
筋ジストロフィーを含む各疾患の登録を促進
する。成人型・軽症例では医療機関受診頻度
が低く、医療機関を通じた登録促進では登録
が進まない恐れやバイアスがかかる危惧もあ
るため、登録方法や内容の見直しも進める。

顔面肩甲上腕型筋ジストロフィーについて登録データを解析し公表する。FSDHI 妥当性評価において、患者登録を活用し多くの患者の協力を得る。医師主導治験の周知活動に利用するなど、登録の積極的活用に努める。

⑪医療相談窓口

医療機関を対象に、困難症例に対する相談に応じる。

⑫アウトリーチ活動

ホームページのコンテンツを随時更新・充実させる。患者・市民向けのセミナー等は COVID-19 パンデミックも踏まえ、対面開催は行わず、web セミナーなどで情報発信を図る。生殖セミナー、中枢神経障害研究会、などの活動も積極的に実施する。

(倫理面への配慮)

「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」など関連指針・法律を遵守して行う。調査では、同意を得た対象者のみから回答を得る他、個人情報収集しない。ガイドライン改定や、介護者健康問題調査などの活動では患者代表も参加し、患者市民参画を図る。

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

ガイドライン編集委員会名簿について、日本神経学会と日本小児神経学会に提示した所、日本神経学会から「筋強直性ジストロフィー診療ガイドライン」で委員長を務めた松村が、本ガイドラインの委員長を務めることは認められない、委員長を尾方とするよう指示があった。令和3年度に Minds 診療ガイドライン作成の手引き 2020 の講義を受け、作成方針を立てた上で、CQ 案の作成とワーキンググループを決定、令和4年度に SCOPE 案の作成、システマティックレビュー委員の募集・研修を行った。令和5年度は委員長の多忙により進捗が停滞。委員長の負担軽減・業務分担など協議を繰り返したが、委員長が自身での進捗を主張されたため。解決に至らず。委員長が学会指名であることから、令和6年度からは学会主体の作成を研究班が支援する形とした。

②肢帯型筋ジストロフィー画像診断アルゴリズム作成

令和3年度に久留等が「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」

案を作成。班員間の査読、日本神経学会の承認を経て令和4年度に研究班および学会ホームページに公開した。令和5年度には筋疾患画像アトラスが刊行された。

③FSDHI 日本語版妥当性評価

令和3年度に、11名の患者で試用評価し、Rochester 大学でスコアリングした上で、表現やニュアンスの違いなどを調整し、日本語版を確定した。

妥当性評価については、2021年12月に倫理審査承認を得て、令和4年度に調査を実施。患者登録や共同研究機関を受診中の患者66名の協力を得てデータ収集した。解析の結果 FSDHI 日本語版は、高い内的一貫性と test-retest 信頼性を示し、他の QOL 指標と有意に関連、臨床的に適切であることが判明した。この結果は、学会報告並びに論文発表した。

④生殖医療に関わる課題把握

生殖医療に関わる多領域の専門家と当事者を含めた意見交換を目的に、生殖セミナーを実施。令和3年度は倫理的課題を中心に、令和4年度は実務的課題を中心に話題提供とディスカッションを行った。同じ課題でも専門領域・立場によって見方・意見に差があることが明らかになり、一堂に会して意見交換を行うことの重要性を認識した。また、当事者からの着床前診断に対する思いも傾聴することが出来、個人としての reproductive right と患者としての生存権・優生保護思想への矛盾する思いの複雑さも感じ取ることが出来た。令和4年度の日産婦の見解改定により、これまで対象外だった疾患の着床前診断において、専門医の意見が求められるようになったことから、代表的疾患について生殖医療の相談を受けた場合の留意点を整理する必要があると認識。令和5年度はベッカー型について仮想事例をもとに問題点を提示し協議した。

⑤介護者健康管理

当事者にも企画段階から参加いただいて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」を毎年実施した。筋ジストロフィー協会においても「筋ジストロフィー患者・家族の QOL 向上の試み」として 2021年10-11月に Web 講演会が5回実施された。当事者の発表に共感する意見も多く、アンケート調査からも、本セミナーがピアサポートの役割を果たしていること、自身の健康管理への気づきの場になって

いることが示された。実臨床場面でも、carrierの受診者が増えてきており、関心が高まりつつ有ると思われる。

⑥HAL®長期有効性評価

医療用 HAL®については、令和3年度から沖縄病院も参加し、5施設でデータを収集。EDCへの登録症例数は、令和3年度に17例(うち筋ジストロフィー13例)が追加され、191例となっている。2023年10月にはHTLV-1関連脊髄症と遺伝性痙性対麻痺の2疾患が保険適用となり、10疾患が医療用 HAL®の保険適用となった。

単関節型 HAL®については、沖縄型6名で治療効果を検討。主観的評価は高く、10秒間肘屈伸回数に改善を認めたが、STEFスコアや握力、Barthel index等には有意差を認めなかった。

⑦沖縄型病態説明

神経変性疾患班と協力し、令和4年度に診断基準案を作成し、患者登録を開始した。2022年12月にAMED難治性疾患実用化研究事業で沖縄型研究班が設立されたことを踏まえ、これと連携して患者レジストリーのポータルサイト「HOPEねっと」を立ち上げ周知活動を開始。2023年11月5日に市民公開講座を実施。

⑧立位支援型電動車椅子評価

令和3年度は沖縄型1名で評価実施。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ることから、褥創の消失、下腿浮腫の改善、腰痛軽減や車椅子乗車時間の増加などの効果を認め満足度は高かった。さらに、空腹時血糖値の低下、骨密度改善も見られた。令和4年度は5施設で筋ジストロフィー等の神経筋難病患者11名に対して、病院内での評価を行った。視点の改善、リーチ範囲の拡大、ポジショニングの多様さによる快適さなどは高評価であった。操作に一定の時間が必要、車体重量が大きいため使用環境に制約があるなどの意見もあった。令和5年度は実利用環境下での調査を5名で実施。多様なポジショニング・座面高調整機能は全員が高評価で、快適性の向上、体位調整が患者自身で行えることによる介護負担軽減、視野拡大・リーチ範囲の拡大などADL拡大効果を認めた。介護サービスが減らせた、外出機会が増えるなどの効果も見られた。立位支援機能も高評価であったが、歩行能喪失後長期を経た患者では疼痛の訴えも見られ、早期の導入が望ましいと思われた。

一方、立位支援型電動車椅子は大型で重く小回りしにくいため、住環境等によって使用者が限定される問題がある。

⑨COVID-19情報提供・調査

令和3年度はWorld Muscle SocietyによるCOVID-19 and people with neuromuscular disorders、World Muscle Society advice - Vaccinesの日本語版を作成、研究班HPおよびWorld Muscle Society HPにて掲載。日本神経学会による

「COVID-19ワクチンに関する日本神経学会の見解(第4版)」作成に参加し、研究班HPおよび日本神経学会HPにて掲載。

研究班HPでのアンケート調査結果についてNeuromuscular Disordersに論文発表、筋ジストロフィー患者におけるCOVID-19ワクチンの副反応と有効性調査の結果はMuscle Nerveに論文発表した。

令和4年から筋ジストロフィー患者でもCOVID-19罹患者が増加。大阪刀根山医療センターでのデータをまとめ、令和4年の日本神経治療学会等で発表し、論文公開した。小児科を含めより広汎なデータを解析する目的で、2022年10月までにCOVID-19に罹患した筋ジストロフィー患者のデータを多機関共同調査で収集。155例の罹患者のデータを取得解析を行った。入院治療を受けない患者も多く、ほとんどの患者が回復しており、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。しかし、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と思われる。死亡例は2例で、高度心不全患者と嚥下障害患者であった。この結果は国内外の学会で報告、現在投稿準備中である。

⑩患者登録促進・活用

関連研究班・機関と協力し、患者登録の推進・利活用を図っている。2020年に登録開始した顔面肩甲上腕型筋ジストロフィーについて、World muscle society、日本難病医療ネットワーク学会にて報告した。患者グループによる、SNS、オンライン講演会や交流会も実施されている。顔面肩甲上腕型筋ジストロフィーの登録データは令和5年度の班会議で報告、国内外の学会でも報告予定である。2024年3月末時点の患者登録数は、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。成人型で比較的軽症な疾患は、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。

患者登録はFSHDHI日本語版妥当性評価でも活用したほか、医師主導治験の周知活動にも活用している。

⑪医療相談窓口

COVID-19罹患例の相談、着床前診断希望例の相談などを実施。

日本神経学会の下でICD-11の筋疾患関連部分について和訳作業を行った。

難病情報センターHPのコンテンツの改訂を行った。

⑫アウトリーチ活動

関連研究班や患者会とも協力し、以下のセミナー等のアウトリーチ活動を実施した。青森県では高田らが「神経・筋疾患支援者向けセミナー」を実施した。

2021年8月1日「筋ジストロフィーの生殖医療を考える」

2021年10-11月「筋ジストロフィー患者・家族のQOL向上の試み」(5回シリーズ)

2021年11月7日「筋ジストロフィーの心不全治療」

2021年11月28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」

2022年1月15日「筋ジストロフィーのCNS障害研究会」

2022年3月5日「筋ジストロフィーの画像セミナー」

2022年11月23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」

2022年11月27日「筋ジストロフィーのCNS障害研究会」

2022年12月4日「筋ジストロフィーの生殖医療を考える」

2023年2月19日「正しく知って備えよう」day1

2023年2月23日「正しく知って備えよう」day2

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」

2024年2月23日「筋ジストロフィーのCNS障害研究会」

2024年1月28日「筋ジストロフィーの生殖医療を考える」

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 東京・大阪」

D. 考察

デュシェンヌ型診療ガイドラインは2014年に刊行され時間が経過していること、HAL®やビルトラルセンなどの治療法が登場していることなどから改訂の必要が生じている。研究班での改訂作業を企画し、本研究班での改訂を目指したが、委員長や委員会構成について日本神経学会の指示により時間を要した。令和4年度までにCQ確定作業やシステマティックレビュー委員の募集・研修等を行ったが、令和5年度は委員長の多忙により進捗が停滞。委員長が学会の指名であるため、今後は学会主導の作成を研究班が支援する形とした。

肢帯型筋ジストロフィーでは、画像診断の改善に向けて「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」を作成、日本神経学会承認を得て研究班および学会のHPで公開した。さらに2023年度には筋疾患画像アトラスが刊行された。筋画像は鑑別診断や疾患重症度、治療効果指標としても注目されており、これらの成果は意義深い。

FSHDHIについては、前期班で作成した日本語版を令和3年度に使用評価し完成させた。さらに令和4年度に妥当性評価を実施して、患者登録も活用し十分なデータを得られた。治験への応用や、臨床研究におけるツールとして期待される。

生殖医療については、前期班において筋ジストロフィー患者においても着床前診断を含む生殖医療が課題となっていることが明らかとなった。このため、筋ジストロフィー専門医と生殖・遺伝医療専門家、当事者との情報交換を目的に生殖医療セミナーを実施、ガイドライン作成委員会にも遺伝医療専門医の参画をいただいた。生殖医療については意見の集約は困難であるが、当事者の自律的決断をサポートするための情報提供や課題把握を続けていく予定である。介護者健康管理についても当事者への情報提供と参画を促進する目的でセミナーを実施した。立場の異なる多領域では、同じ課題でも見方が大きく異なっており、意見を交わすことの出来る機会は重要である。生殖医療では着床前診断についての日本産科婦人科学会の見解が変更されたこと

から、これまで対象外であった疾患で申請がなされた場合に疾患専門医の意見が求められるようになった。筋ジストロフィーにおいても疾患によって事情が異なるため、代表的疾患について関連する専門家が課題を協議し留意点をまとめていく必要があると思われる。

介護者健康管理については、前期班では調査研究を主眼としたが、今期班ではピアサポートを含む支援体制構築に主眼を置いて、当事者が企画段階から参画したセミナーを開催している。当事者の発表に共感する意見も多く、ピアサポートの場になっているほか、carrierの受診者が増えるなど効果を挙げている。セミナーの内容やアンケートの結果も踏まえ、介護者向けの資料作成などにも取り組みたい。

HAL®については、保険適用神経筋疾患で医療用HAL®と沖縄型で単関節型の評価を継続しておりデータの蓄積に努めている。沖縄型については、診断基準案を作成し神経変性疾患班と相談した。病態解明を目指した患者登録について、2022年12月にAMED班が設立されたことから、これと協力して患者登録やデータ収集を進め、エビデンス構築に寄与する。

起立支援型電動車椅子について、令和3年度は沖縄型で実施した。褥創の消失、下腿浮腫の改善、腰痛軽減や車椅子乗車時間の増加などの効果を認め満足度は高かった。令和4年度は、入院中の筋ジストロフィー患者、令和5年度は実利用環境下で自立支援効果を評価した。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、新興感染症でパンデミックだけでなく、ロックダウンなどの社会活動制約、物流の停滞など深刻な影響があった。研究班では、神経筋疾患に関する情報提供や調査を継続。国内外の学会における推奨等の作成や紹介に努めたほか、Webにおける影響調査、ワクチンに対する副反応・有効性調査、罹患者調査などを実施し、随時公表した。神経筋疾患への情報が不足し、不安を煽る情報が氾濫する中で。信頼できる情報源として一定の役割を果たしたと考える。

E. 結論

筋ジストロフィーを取り巻く環境は、COVID-19パンデミックや新規治療・デバイスの出現、生殖医療の環境変化など様々に変化している。本研究における情報提供や、多領域との連携は、こうした変化に対応していく上で重要な基盤となる。デュシェンヌ型筋ジストロフィー診療ガイドラインについては、本研究班での改定を目指したが、学会等との関係で予定通りの進捗を図ることが出来なかった。今後は学会主体の改定を支援する形で促進を図りたい。

F. 健康危険情報

特記すべきものは無し

G. 研究発表

1. 論文発表

- 1) Takashi Nakajima, Yoshiyuki Sankai, Shinjiro Takata, Yoko Kobayashi, Yoshihito Ando, Masanori Nakagawa, Toshio Saito, Kayoko Saito, Chiho Ishida, Akira Tamaoka, Takako Saotome, Tetsuo Ikai, Hisako Endo, Kazuhiro Ishii, Mitsuya Morita, Takashi Maeno, Kiyonobu Komai, Tetsuhiko Ikeda, Yuka Ishikawa, Shinichiro Maeshima, Masashi Aoki, Michiya Ito, Tatsuya Mima, Toshihiko Miura, Jun Matsuda, Yumiko Kawaguchi, Tomohiro Hayashi, Masahiro Shingu, Hiroaki Kawamoto. Cybernetic treatment with wearable cyborg Hybrid Assistive Limb (HAL) improves ambulatory function in patients with slowly progressive rare neuromuscular diseases: a multicentre, randomised, controlled crossover trial for efficacy and safety (NCY-3001). Orphanet Journal of Rare Diseases.16:304. 2021.July <https://doi.org/10.1186/s13023-021-01928-9>
- 2) Nakajima T. (2021) Innovative Technology, Clinical Trials and the Subjective Evaluation of Patients: The Cyborg-type Robot HAL and the Treatment of Functional Regeneration in Patients with Rare Incurable Neuromuscular Diseases in Japan. In: Brucksch S., Sasaki K. (eds) Humans and Devices in Medical Contexts. Health, Technology and Society.

- Palgrave Macmillan, Singapore. https://doi.org/10.1007/978-981-33-6280-2_11
- 3) 中島孝. 装着型サイボーグ HALMD Frontier-筋ジストロフィー診療の今を考える-2(1)19-25,2022
 - 4) Tsuyoshi Matsumura, Hiroto Takada, Michio Kobayashi, Takashi Nakajima, Katsuhisa Ogata, Akinori Nakamura, Michinori Funato, Satoshi Kuru, Kiyonobu Komai, Naonobu Futamura, Yoshiki Adachi, Hajime Arahata, Takayasu Fukudome, Masatoshi Ishizaki, Shugo Suwazono, Masashi Aoki, Tohru Matsuura, Masanori P. Takahashi, Yoshihide Sunada, Kouzu Hanayama, Hiroya Hashimoto, Harumasa Nakamura. A Web-based questionnaire survey on the influence of coronavirus disease-19 on the care of patients with muscular dystrophy. *Neuromuscular Disorders* 2021; 31(9): 839-846 doi: 10.1016/j.nmd.2021.04.008
 - 5) 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(4): 551-555
 - 6) 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
 - 7) 松村 剛、齊藤利雄. 特集 COVID-19の難病医療への影響 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 (In press)*
 - 8) 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究会会誌 (In press)*
 - 9) 中村治雅, エクソンスキッピングによる筋ジストロフィーの最新治療 希少疾患治療開発を支えるオールジャパンの研究基盤. *Medical Practice*. 38, 1875-1877. 2021
 - 10) Hama M, Horie R, Kubota T, Matsumura T, Kimura E, Nakamura H, Takahashi MP, Takada H. Metabolic complications in myotonic dystrophy type 1: A cross-sectional survey using the National Registry of Japan. *J Neurol Sci*. 2021 Aug 15;427:117511.
 - 11) Kumutpongpanich T, Ogasawara M, Ozaki A, Ishiura H, Tsuji S, Minami N, Hayashi S, Noguchi S, Iida A, Nishino I; OPDM_LRP12 Study Group, Mori-Yoshimura M, Oya Y, Ono K, Shimizu T, Kawata A, Shimohama S, Toyooka K, Endo K, Toru S, Sasaki O, Isahaya K, Takahashi MP, Iwasa K, Kira JI, Yamamoto T, Kawamoto M, Hamano T, Sugie K, Eura N, Shiota T, Koide M, Sekiya K, Kishi H, Hideyama T, Kawai S, Yanagimoto S, Sato H, Arahata H, Murayama S, Saito K, Hara H, Kanda T, Yaguchi H, Imai N, Kawagashira Y, Sanada M, Obara K, Kaido M, Furuta M, Kurashige T, Hara W, Kuzume D, Yamamoto M, Tsugawa J, Kishida H, Ishizuka N, Morimoto K, Tsuji Y, Tsuneyama A, Matsuno A, Sasaki R, Tamakoshi D, Abe E, Yamada S, Uzawa A. Clinicopathologic Features of Oculopharyngodistal Myopathy With LRP12 CGG Repeat Expansions Compared With Other Oculopharyngodistal Myopathy Subtypes. *JAMA Neurol*. 2021 Jul 1;78(7):853-863.
 - 12) Sugimoto M, Kuru S, Takada H, Horie R, Yamauchi K, Kubota T, Matsumura T, Nakamura H, Kimura E, Takahashi MP. Characteristics of myotonic dystrophy patients in the national registry of Japan. *J Neurol Sci*. 2022 Jan 15;432:120080.
 - 13) Fujino H, Saito T, Takahashi MP, Takada H, Nakayama T, Imura O, Matsumura T. Quality of life and subjective symptom impact in Japanese patients with myotonic dystrophy type 1. *BMC Neurol*. 2022 Feb 14;22(1):55.
 - 14) 高橋正紀 これから変わる筋強直性ジストロフィーの医療 難病と在宅ケア 2022, 27(11):21-24
 - 15) Hiroshi Yamaguchi, Hiroyuki Awano, Tetsushi Yamamoto, Yoshinori Nambu, Kazumoto Iijima. Serum Cardiac Troponin I is a Candidate Biomarker for Cardiomyopathy in Duchenne and Becker Muscular Dystrophies. *Muscle Nerve*. 2022 Epub ahead.
 - 16) Hiroyuki Awano, Yoshihiko Saito,

- Mamiko Shimizu, Kenji Sekiguchi, Shinichi Nijima, Masafumi Matsuo, Yoshihiro Maegaki, Isho Izumi, Chiya Kikuchi, Masato Ishibashi, Tetsuya Okazaki, Hirofumi Komaki, Kazumoto Iijima, Ichizo Nishino. FKRP mutations cause congenital muscular dystrophy 1C and limb-girdle muscular dystrophy 2I in Asian patients. *J Clin Neurosci*.2021 92. p215-221
- 17) 木村公一、大門雅夫、青木吉嗣、遺伝子治療時代の筋ジストロフィー心筋症、医学のあゆみ 2021; 227(5): 406-412.
 - 18) 木村公一、大門雅夫、森田啓行、瀬口理、瀬川和彦、青木吉嗣、核酸治療薬の普及と Becker 型筋ジストロフィー心筋症、心臓 2021; 53(1): 69-70.
 - 19) 木村公一、筋ジストロフィーの心合併症を心エコーで診る、月刊心エコー 2022; 23(1): 64-69.
 - 20) Ishizaki M, Kobayashi M, Hashimoto H, Nakamura A, Hashiguchi S, Maeda Y, Ueyama H, Matsumura T : Caregiver burden of Duchenne and Becker muscular dystrophy in Japan: Clinical observation study. *Internal Medicine* (in press)
 - 21) Shibano M, Kubota T, Kokubun N, Miyaji Y, Kuriki H, Ito Y, Hamanoue H, Takahashi MP : Periodic paralysis due to cumulative effects of rare variants in SCN4A with small functional alterations. *Muscle Nerve*. Sep 18. doi: 10.1002/mus.27725. Epub ahead of print. PMID: 36116128.2022.
 - 22) Baba K, Fukuda T, Furuta M Tada S, Imai A, Asano Y, Sugie H, Takahashi MP, Mochizuki H : A case of a mild clinical phenotype with myopathic and hemolytic forms of phosphoglycerate kinase deficiency (PGK Osaka): A case report and literature review. *Int Med*. 61(23) 3589-3594.2022.
 - 23) Fujiwara K, Yamamoto R, Kubota T, Tazumi A, Sabuta T, Takahashi MP, Sakurai H : Mature Myotubes Generated From Human-Induced Pluripotent Stem Cells Without Forced Gene Expression. *Front Cell Dev Biol*. May 30;10:886879. doi: 10.3389/fcell.2022.886879. PMID: 35706901; PMCID: PMC9189389.2022.
 - 24) 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
 - 25) 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, doi: 10.1002/mus.27799.
 - 26) 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
 - 27) Matsumura T, Hashimoto H, Sekimizu M, Saito AM, Motoyoshi Y, Nakamura A, Kuru S, Fukudome T, Segawa K, Takahashi T, Tamura T, Komori T, Watanabe C, Asakura M, Kimura K, Iwata Y. Tranilast for advanced heart failure in patients with muscular dystrophy: A single-arm, open-label, multicenter study. *Orphanet Journal of Rare Diseases* 2022; 17: 201 doi: 10.1186/s13023-022-02352-3
 - 28) Fujino H, Saito T, Takahashi MP, Takada H, Nakayama T, Imura O, Matsumura T. Quality of life and subjective symptom impact in Japanese patients with myotonic dystrophy type 1. *BMC Neurology* 2022; 22: 55 doi: 10.1186/s12883-022-02581-w
 - 29) Okubo M, Noguchi S, Awaya T, Hosokawa M, Tsukui N, Ogawa M, Hayashi S, Komaki H, Mori.Yoshimura M, Oya Y, Takahashi Y, Fukuyama T, Funato M, Hosokawa Y, Kinoshita S, Matsumura T, Nakamura S, Oshiro A, Terashima H, Nagasawa T, Sato T, Shimada Y, Tokita Y, Hagiwara M, Ogata K, Nishino I. RNA-seq analysis, targeted long-read sequencing and in silico prediction to unravel pathogenic intronic events and complicated

- splicing abnormalities in dystrophinopathy. *Human Genetics* 2022 doi: 10.1007/s00439-022-02485-2
- 30) Hiramuki Y, Kure Y, Saito Y, Ogawa M, Ishikawa K, Mori-Yoshimura M, Oya Y, Takahashi Y, Kim D, Arai N, Mori C, Matsumura T, Hamano T, Nakamura K, Ikezoe K, Hayashi K, Goto K, Noguchi S, Nishino I. Simultaneous measurement of the size and methylation of chromosome 4qA-D4Z4 repeats in facioscapulohumeral muscular dystrophy by long-read sequencing. *Journal of Translational Medicine* 2022; 20(1): 517 doi: 10.1186/s12967-022-03743-7
- 31) Sugimoto M, Kuru S, Takada H, Horie R, Yamauchi K, Kubota T, Matsumura T, Nakamura H, Kimura E, Takahashi MP. Characteristics of myotonic dystrophy patients in the national registry of Japan. *Journal of the Neurological Science* 2022; 432: 120080 doi: 10.1016/j.jns.2021.120080
- 32) Yamaguchi H, Awano H, Yamamoto T, Nambu Y, Iijima K. Serum Cardiac Troponin I is a Candidate Biomarker for Cardiomyopathy in Duchenne and Becker Muscular Dystrophies. *Muscle Nerve* 65(5) p521-30. 2022, doi.org/10.1002/mus.27522. doi.org/10.1002/mus.27522
- 33) Shirakawa T, Ikushima A, Maruyama N, Nambu Y, Awano H, Osawa K, Nirasawa K, Negishi Y, Nishio H, Fukusuhima S, Matsuo M. A sandwich ELISA kit reveals marked elevation of titin N-terminal fragment levels in the urine of mdx mice. *Anim Models Exp Med.* 5(1), p48-55. 2022. doi:10.1002/ame2.12204
- 34) Enkhjargal S, Sugahara K, Khaledian B, Nagasaka M, Inagaki H, Kurahashi H, Koshimizu H, Toda T, Taniguchi-Ikeda M, Antisense oligonucleotide induced pseudoexon skipping and restoration of functional protein for Fukuyama muscular dystrophy caused by a deep-intronic variant. *Human Molecular Genetics*, in press 2022
- 35) Harada R, Taniguchi-Ikeda M, Nagasaka M, Tatsuuya Nishii, Atsuyuki Inui, Tetsushi Yamamoto, Ichiro Morioka, Ryosuke Kuroda, Kazumoto Iijima, Kandai Nozu, Yoshitada Sakai, Tatsushi Toda. Assessment of the upper limb muscles in patients with Fukuyama muscular dystrophy: Noninvasive assessment using visual ultrasound muscle analysis and shear wave elastography. *Neuromuscular Disorders* 2022
- 36) Kihara Y, Tanaka Y, Ikeda M, Homma J, Takagi R, Ishigaki K, Yamanouchi K, Honda H, Nagata S, Yamato M. In utero transplantation of myoblasts and adipose-derived mesenchymal stem cells to murine models of Duchenne muscular dystrophy does not lead to engraftment and frequently results in fetal death. *Regen Ther.* 2022 Oct 20;21:486-493.
- 37) Sakamoto M, Iwama K, Sasaki M, Ishiyama A, Komaki H, Saito T, Takeshita E, Shimizu-Motohashi Y, Haginoya K, Kobayashi T, Goto T, Tsuyusaki Y, Iai M, Kurosawa K, Osaka H, Tohyama J, Kobayashi Y, Okamoto N, Suzuki Y, Kumada S, Inoue K, Mashimo H, Arisaka A, Kuki I, Saijo H, Yokochi K, Kato M, Inaba Y, Gomi Y, Saitoh S, Shirai K, Morimoto M, Izumi Y, Watanabe Y, Nagamitsu SI, Sakai Y, Fukumura S, Muramatsu K, Ogata T, Yamada K, Ishigaki K, Hirasawa K, Shimoda K, Akasaka M, Kohashi K, Sakakibara T, Ikuno M, Sugino N, Yonekawa T, Gürsoy S, Cinlet T, Kim CA, Teik KW, Yan CM, Haniffa M, Ohba C, Ito S, Saito H, Saida K, Tsuchida N, Uchiyama Y, Koshimizu E, Fujita A, Hamanaka K, Misawa K, Miyatake S, Mizuguchi T, Miyake N, Matsumoto N. Genetic and clinical landscape of childhood cerebellar hypoplasia and atrophy. *Genet Med.* 2022 Oct 28;S1098-3600(22)00898-X. doi: 10.1016/j.gim.2022.08.007.
- 38) Kihara Y, Homma J, Takagi R, Ishigaki K, Nagata S, Yamato M. Laminin-221-derived recombinant fragment facilitates isolation of cultured skeletal myoblasts. *Regen Ther.* 2022 May 12;20:147-156. doi: 10.1016/j.reth.2022.04.006.
- 39) Miyatake S, Koshimizu E, Fujita A, Doi H, Okubo M, Wada T, Hamanaka K,

- Ueda N, Kishida H, Minase G, Matsuno A, Kodaira M, Ogata K, Kato R, Sugiyama A, Sasaki A, Miyama T, Satoh M, Uchiyama Y, Tsuchida N, Hamanoue H, Misawa K, Hayasaka K, Sekijima Y, Adachi H, Yoshida K, Tanaka F, Mizuguchi T, Matsumoto N. Rapid and comprehensive diagnostic method for repeat expansion diseases using nanopore sequencing. *NPJ Genom Med* 2022;7(1):62.
- 40) Shimizu-Motohashi Y, Chiba E, Mizuno K, Yajima H, Ishiyama A, Takeshita E, Sato N, Oba M, Sasaki M, Ito S, Komaki H : Muscle impairment in MRI affect variability in treatment response to nusinersen in patients with spinal muscular atrophy type 2 and 3: A retrospective cohort study. *Brain Dev.* 2022 Nov 29:S0387-7604(22)00191-7. doi: 10.1016/j.braindev.2022.11.002. Epub ahead of print. PMID: 36460551.
- 41) Shibano M, Kubota T, Kokubun N, Miyaji Y, Kuriki H, Ito Y, Hamanoue H, Takahashi MP. Periodic paralysis due to cumulative effects of rare variants in SCN4A with small functional alterations. *Muscle Nerve.* 2022 Sep 18. doi: 10.1002/mus.27725. Epub ahead of print. PMID: 36116128.
- 42) Baba K, Fukuda T, Furuta M Tada S, Imai A, Asano Y, Sugie H, Takahashi MP, Mochizuki H. A case of a mild clinical phenotype with myopathic and hemolytic forms of phosphoglycerate kinase deficiency (PGK Osaka): A case report and literature review. *Int Med* 61(23) 3589-3594.
- 43) Fujiwara K, Yamamoto R, Kubota T, Tazumi A, Sabuta T, Takahashi MP, Sakurai H. Mature Myotubes Generated From Human-Induced Pluripotent Stem Cells Without Forced Gene Expression. *Front Cell Dev Biol.* 2022 May 30;10:886879. doi:10.3389/fcell.2022.886879. PMID: 35706901; PMCID: PMC9189389
- 44) Nakatsuji H, Ikeda T, Hashizume A, Katsuno M, Sobue G, Nakajima T. The Combined Efficacy of a Two-Year Period of Cybernic Treatment With a Wearable Cyborg Hybrid-Assistive Limb and Leuporelin Therapy in a Patient With Spinal and Bulbar Muscular Atrophy: A Case Report. *Front Neurol.* 2022;13:905613. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC9263275/pdf/fneur-13-905613.pdf>.
- 45) Saito Y, Baba S, Komaki H, Nishino I : A 7-year-old female with hypotonia and scoliosis. *Brain Pathol.* 32(6):e13076. Nov, 2022, doi: 10.1111/bpa.13076. PMID: 35665974
- 46) Saito Y, Takeshita E, Komaki H, Nishino I, Sasaki M : Determining neurodevelopmental manifestations in Duchenne muscular dystrophy using a battery of brief tests. *J Neurol Sci.* 440:120340. Sep, 2022, doi: 10.1016/j.jns.2022.120340. PMID: 35849899
- 47) 佐藤友紀、高橋正紀 : Learning ② 難治性疾患 (難病) を学ぶ、筋強直性ジストロフィー 遺伝子医学、2022 印刷中
- 48) 高橋正紀 : これから変わる筋強直性ジストロフィーの医療、難病と在宅ケア、27(11) 21-24.2022.
- 49) 石垣景子 : 福山型先天性筋ジストロフィー、『小児内科』『小児外科』編集委員会共編、小児疾患診療のための病態生理 3—改訂第 6 版—、東京医学社、東京、495-501.2022.
- 50) 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.
- 51) 松村 剛. 特集 肢帯型筋ジストロフィー 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
- 52) 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 松村 剛. 特集 筋ジストロフィーの診療・リハビリテーション医療の動向 診療とガイドラインの動向. *Clinical Rehabilitation* 2022; 31(2):114-120
- 53) 松村 剛. 筋強直性ジストロフィー診療ガイドラインのエッセンスと患者向け冊子. 難病と在宅ケア 2022; 27(11): 5-9
- 54) 松村 剛. 特集筋強直性ジストロフィー筋強直性ジストロフィーの標準的医療. *The Japanese Journal of Rehabilitation Medicine(リハビリテーション医学)* 2022; 59(2) : 138-143

- 55) 松村 剛、高田博仁. Editorial 筋ジストロフィー治療開発の最先端 次の 10 年に何が起こるか. 医療 2022; 76(1): 31-34
- 56) 松村 剛. 【筋ジストロフィー-診断と治療の最先端】筋ジストロフィー患者の集学的治療とケア. 医学と薬学 2022; 79(9): 1193-1197
- 57) 松村 剛、齊藤利雄. 特集 COVID-19 の難病医療への影響 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 2022;8(2):1-5
- 58) 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 【各論】筋ジストロフィー. Brain Nerve 2022; 74(6): 795-799
- 59) 尾方克久. 筋ジストロフィー: その多様性と診断アルゴリズム. 医学と薬学 2022;79(9):1149-1158.
- 60) 尾方克久. 筋ジストロフィー: 『こんな夜更けにバナナかよ』. BRAIN and NERVE 2022;74(12):1405-1409. (別刷作製中)
- 61) 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 62(2) 152-156, 2022
- 62) 中島孝. 装着型サイボーグ HAL. MD Frontier-筋ジストロフィー診療の今を考える-. 2(1), 19-25, 2022
- 63) 望月葉子, 尾方克久, 熊田聡子, 鈴木保宏, 一ノ瀬英史, 崎山快夫, 齊藤利雄, 望月秀樹, 日本神経学会小児-成人移行医療対策特別委員会. 小児期発症神経系疾患を対象とする小児-成人移行医療への取り組み: 小児診療科と成人診療科との連携推進. 臨床神経学 2023;63(2):67-72.
- 64) 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
- 65) 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
- 66) Kimura K, Tochinai 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
- 67) 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.
- 68) Yamashita S, Takahashi Y, Hashimoto J, Murakami A, Nakamura R, Katsuno rvi, 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
- 69) 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
- 70) 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
- 71) 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
- 72) 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
- 73) 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
- 74) 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
- 75) 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
- 76) 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
- 77) 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
- 78) 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.
- 79) 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.
- 80) 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 iPS cell resource for studying rare and intractable diseases. *Inflamm Regen.* 2023;43(1):43 doi: 10.1186/s41232-023-00294-2.
- 81) 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
- 82) 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
- 83) 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.
- 84) 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.
- 85) 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.
- 86) 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.
- 87) 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
- 88) 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
- 89) 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.
- 90) 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
- 91) 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
- 92) 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
- 93) 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
- 94) 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
- 95) 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
- 96) 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
- 97) 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
- 98) 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
- 99) 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
- 100) 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
- 101) 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
- 102) 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
- 103) 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
- 104) 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 2023; 印刷中
- 105) 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
- 106) 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
- 107) 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 2023;3(1):29-32
- 108) 尾方克久. 筋ジストロフィー. 日本医事新 2023;5198:41-42
- 109) 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
- 110) 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
- 111) 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 Neuroscience2023;41(1):103 - 106 2023
- 112) 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—. 日本作業療法研究会雑誌 2023; in press
- 113) 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 2023;29(7):5-9
- 114) 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
- 115) 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)
- 116) 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
- 117) 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
- 118) 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
- 119) 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
- 120) 久留聡編 筋疾患の骨格筋画像アトラス. 医学書院 東京 2023.
- 121) 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
- 122) 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
- 1) 松村 剛. 筋強直性ジストロフィー診療ガイドライン作成委員会. シンポジウム 1 筋ジストロフィー基盤整備 診療ガイドライン. 2021/11/5 筋ジストロフィー医療研究会, 国内 口頭
- 2) 中島孝. 運動ニューロン疾患における運

- 動機能回復—サイボーグ型ロボット HAL の利用. 第 12 回日本ニューロリハビリテーション学会 2021 年 5 月 7 日, オンライン. (口演)
- 3) Takashi Nakajima: An exploratory study on expanding cybernetic treatment from neuromuscular to Parkinson's disease. 第 62 回日本神経学会学術大会, 2021 年 5 月 21 日, 京都. (口演)
 - 4) Takashi Nakajima Patients' Subjective Evaluation: The Cyborg-type Robot HAL and the Treatment of Functional Regeneration in Patients with Rare Incurable Neuromuscular Diseases. 4S Annual Meeting. 2021 年 10 月 9 日. Toronto. オンライン. (口演)
 - 5) 久村悠祐, 國崎啓介, 渡邊哲郎, 谷口雅彦, 庄司紘史, 井手睦. 沖縄型神経原性筋萎縮症患者に対する HAL® 自立支援用単関節タイプの継続的使用の中断が上肢機能及び日常生活活動に与えた影響. 第 15 回日本作業療法研究学会学術大会. 2021/11/7 国内 口頭
 - 6) 藤崎なつみ, 諏訪園秀吾. 特に進行期における沖縄型神経原性筋萎縮症の自然史解析の現状. 第 395 回沖縄県神経内科懇話会, 2021/5/8 口頭
 - 7) 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 62 回日本神経学会総会
 - 8) 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 62 回日本神経学会総会
 - 9) 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
 - 10) 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
 - 11) 松村 剛. シンポジウム 43 「新型コロナウイルス感染症 COVID-19: 脳神経内科医の課題と対策」 COVID-19 パンデミックにおける神経筋疾患患者の感染対策とその影響. 第 62 回日本神経学会学術集会 2021/5/20, 国内, 口頭
 - 12) Tsuyoshi Matsumura, Toshio Saito, Hiroto Takada, Katsuhisa Ogata, Satoshi Kuru, Akinori Nakamura, Hajime Arahata, Tohru Matsuura, Masanori P. Takahashi, Harumasa Nakamura. Questionnaire survey on the impact of coronavirus disease 2019 on patients with muscular dystrophy. 2021/10/3-7, World Muscle Society, 国外(Virtual), ポスター
 - 13) 齋藤朋子, 荒畑 創, 尾方克久, 木村 隆, 久留 聡, 小林道雄, 高田博仁, 中村昭則, 橋本大哉, 齊藤利雄, 松村 剛. 筋ジストロフィー患者に対する新型コロナワクチンの安全性と免疫原性. 2021/11/6 第 8 回筋ジストロフィー医療研究会, 国内, 口頭
 - 14) Matsumura T, Nakamura H, Nishino I, Sasaki-Honda M, Suzuki T, Komaki H. Launch of a national registry for facioscapulohumeral muscular dystrophy in Japan. 2021/9/20-24 World Muscle Society, 国外, Virtual
 - 15) 松村 剛. 顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー患者登録 2021/10/23 国立病院総合医学会, 国内 Web
 - 16) 松村 剛, 中村治雅, 小牧宏文. 顔面健康上腕型筋ジストロフィー患者登録. 2021/11/12-13. 日本難病医療ネットワーク学会, 国内. Web
 - 17) 中村治雅, リアルワールドデータ利活用への期待疾患レジストリの意義と実際, 日本薬剤疫学会第 26 回学術集会, ランチョンセミナー, 2021/11/27, 東京 口頭
 - 18) 中村治雅, 希少疾患の臨床開発における基盤整備と産官学患連携の一例 筋ジストロフィーでの経験を通じて, つくば臨床医学研究開発機構 (T-CReDO) エクステンションプログラム (EP2021) 第 6 回グローバル医薬品・医療機器開発マネジメント講座, 2021/11/20, ウェブ開催
 - 19) 中村治雅, 筋ジストロフィー基盤整備 Remudy のこれまでの歴史と今後の展開, 第 8 回 筋ジストロフィー医療研究会 みんなで見る未来 シンポジウム 1, 2021/11/6, 博多 口頭
 - 20) 中村治雅, レジストリを活用した医薬品開発 Remudy の活動を踏まえたオープンドラッグの開発に向けた取り組み,

- レギュラトリーサイエンス学会WEBシンポジウム～医薬品・医療機器・再生医療等製品の承認申請等におけるレジストリの活用～, 2021/5/20, ウェブ開催 口頭
- 21) 高橋正紀 教育コース 新しい筋疾患のガイドライン、筋強直性ジストロフィーと重症筋無力症診療ガイドラインのエッセンスと最近のトピックを学ぼう 筋強直性ジストロフィー 最近のトピックス 第62回日本神経学会学術大会 2021年5月19日 京都 口頭
 - 22) 高橋正紀 シンポジウム 神経筋疾患、新しい治療の時代へ 筋強直性ジストロフィーにおける病態解明の進歩と治療開発 第63回日本小児神経学会学術集会 2021年5月27日 福岡 口頭
 - 23) Hama M, Horie R, Kubota T, Matsumura T, Kimura E, Nakamura H, Takahashi MP, Takada H. Liver dysfunction and dyslipidemia in myotonic dystrophy type 1: A cross-sectional study using the National Registry of Japan. 26th International Congress of the World Muscle Society Sep 23 2021 Web
 - 24) 高橋正紀、秋澤叔香、石垣景子、松村 剛 本邦における筋強直性ジストロフィー1型の遺伝医療の実態—臨床遺伝専門医および全国遺伝子医療部門連絡会議施設調査 日本人類遺伝学会第66回大会・第28回日本遺伝子診療学会大会 2021年10月15日 横浜 口頭
 - 25) 高橋正紀 シンポジウム「筋強直性ジストロフィー」 病態と疾患管理—脳神経内科・遺伝診療の立場から 第7回産科婦人科遺伝診療学会 2021年12月14日 大阪 口頭
 - 26) Masafumi Matsuo, Hiroyuki Awano, Eri Takeshita, Setsuo Hasegawa, Yuichiro Niwata, Tomoka Inazawa, Shoichi Kanda, Hirofumi Komaki. A Ph1/2 study of renadirsen sodium (DS-5141b), exon 45 skipping activity, for 48 weeks or longer subcutaneous treatment in patients with DMD. 2021 New Directions in Biology and Disease of Skeletal Muscle Conference. 2021/6/28. USA
 - 27) 山口宏、栗野宏之、山本哲志、松尾雅文、飯島一誠。デュシェンヌ型/ベッカー型筋ジストロフィーにおける血清トロポニンIの比較と心機能との関連の検討。第63回日本小児神経学会 2021/5/28 福岡
 - 28) 栗野 宏之、斎藤良彦、志水麻実子、関口兼司、新島新一、松尾雅文、前垣義弘、泉維昌、菊池知耶、石橋正人、岡崎哲也、小牧宏文、飯島一誠、西野一三。
 - 29) アジア人において、FKRP 遺伝子のバリエーションは先天性筋ジストロフィー1C と肢帯型筋ジストロフィー2I を発症する。第63回日本小児神経学会 2021/5/28 福岡
 - 30) 木村公一・森田啓行・松村剛・岡田尚巳・青木吉嗣、筋ジストロフィー心筋症—遺伝子治療時代の心不全管理、日本心筋症研究会(福島県)シンポジウム 2021/4/17.
 - 31) Kobayashi M, Kimura H, Hatakeyama T, Obara K, Abe E, Wada C, Ishihara T, Toyoshima I : Sinusitis in myotonic dystrophy: A retrospective study of brain MRI, The 13th International Myotonic Dystrophy Consortium Meeting. Osaka 22-25 June 2022.
 - 32) Takada H, Iwahashi H, Takahashi MP, Mastumura T : Efficacy of DPP-4 inhibitors in myotonic dystrophy type 1 with diabetes mellitus: validation by continuous glucose monitoring. The 13th International Myotonic Dystrophy Consortium Meeting. Osaka 22-25 June 2022.
 - 33) Takada H, Kon K, Oyama Y, Kimura T, Wakasaya Y : Fat accumulation in liver complicated with myotonic dystrophy type 1 is related to insulin resistance rather than muscle mass. The 13th International Myotonic Dystrophy Consortium Meeting. Osaka 22-25 June 2022.
 - 34) Yamauchi K, Matsumura T, Takada H, kuru S, Kobayashi M, Sugimoto M, Kubota T, Kimura E, Nakamura H, Takahashi MP : The current status of medical care for myotonic dystrophy type 1 in Japan: A comprehensive cross-sectional study using the national registry of Japan. The 13th International Myotonic Dystrophy Consortium Meeting. Osaka 22-25 June 2022.
 - 35) Endo M, Kurauchi G, Odaira K, Goto M, Sato H, Koseki A, Kon S, Watanabe N, Sugawara N, Mori-Yoshinaga M, Takada H, Kimura E : Development of psychosocial self-care program for myotonic dystrophy type 1 patients and caregivers. The 13th International

- Myotonic Dystrophy Consortium Meeting. Osaka 22-25 June 2022.
- 36) 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 5-year follow-up study. The 13th International Myotonic Dystrophy Consortium Meeting. Osaka 22-25 June 2022.
 - 37) Matsumura T, Ishigaki K, Akizawa Y, Takahashi MP. Current status of reproductive medicine for myotonic dystrophy and views of geneticists in Japan. The 13th International Myotonic Dystrophy Consortium Meeting. Osaka 22-25 June 2022.
 - 38) Kuru S, Suzuki M, Takahashi T, Saito T, Matsumura T, Takahashi MP. Multicenter study on the impact of non-invasive ventilation in myotonic dystrophy. The 13th International Myotonic Dystrophy Consortium Meeting. Osaka 22-25 June 2022.
 - 39) Yamauchi K, Matsumura T, Takada H, Kuru S, Kobayashi M, Sugimoto M, Kubota T, Kimura E, Nakamura H, Takahashi MP. The current status of medical care for myotonic dystrophy type 1 in Japan: A comprehensive cross-sectional study using the national registry of Japan. The 13th International Myotonic Dystrophy Consortium Meeting. Osaka 22-25 June 2022.
 - 40) Imura O, Muranaka S, Fujino H, Suwazono S, Ueda Y, Matsumura T, Takahashi MP. Fatigue in Japanese patients with myotonic dystrophy type 1 (DM1). The 13th International Myotonic Dystrophy Consortium Meeting. Osaka 22-25 June 2022.
 - 41) Saito T, Saito T, Hashimoto H, Ogata K, Kobayashi M, Takada H, Kuru S, Kimura T, Nakamura A, Matsumura T. Myotonic dystrophy and COVID-19 vaccination. The 13th International Myotonic Dystrophy Consortium Meeting. Osaka 22-25 June 2022.
 - 42) Saito T, Matsui M, Nakatsu D, Odani H, Inoue K, Matsumura T. Hybrid Assistive Limb treatment for Patients with Myotonic dystrophy. The 13th International Myotonic Dystrophy Consortium Meeting. Osaka 22-25 June 2022.
 - 43) Matsumura T, Hashimoto H, Sekimizu M, Saito AM, Asakura M, Kimura K, Iwata K. A single-arm, open-label, multicenter study of tranilast for advanced heart failure in patients with muscular dystrophy. The 27th International Hybrid Annual Congress of the World Muscle Society, Halifax 12-15 October 2022
 - 44) 松村 剛, 岩田裕子, 橋本大哉. 筋ジストロフィー心不全に対する TRPV2 阻害治療. 第 119 回日本内科学会総会. 京都, 2022 年 4 月 17 日
 - 45) 松村 剛. 共同企画シンポジウム(日本神経学会)筋疾患における呼吸管理:呼吸器内科医と神経内科医のクロストーク 各種筋疾患ガイドラインから見た呼吸管理. 第 62 回日本呼吸器学会学術講演会、京都. 2022 年 4 月 22 日
 - 46) 高橋正紀、日本呼吸器学会・日本神経学会共同企画：筋疾患における呼吸管理：呼吸器内科医と神経内科医のクロストーク 様々な筋疾患と呼吸機能障害 第 62 回日本呼吸器学会学術講演会、京都、2022 年 4 月 22 日
 - 47) 池田真理子ら. ミトコンドリア DNA 修復遺伝子である DNA Ligase III は新規ミトコンドリア病の原因遺伝子である. 第 125 回日本小児科学会学術集会 郡山 2022 年 4 月 16 日
 - 48) 石垣景子. 教育セミナー16 見逃さない！日常診療における治療可能な神経筋疾患の診断ポイント. 第 125 回日本小児科学会学術集会, 郡山 2022.4.15-17
 - 49) 石垣景子. 治療ができる神経筋疾患の診断ポイント. 神奈川小児科医会共済セミナー. 横浜 2022 年 4 月 7 日
 - 50) 松村 剛. 教育コース 05 ベッカー型筋ジストロフィーおよびジストロフィン変異保有女性の診療上の注意とエビデンス構築の必要性 ジストロフィンパチーのオーバービュー. 第 63 回日本神経学会学術大会, 東京, 2022 年 5 月 18-21 日
 - 51) 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 63 回日本神経学会学術大会, 東京, 2022 年 5 月 18-21 日
 - 52) 久留聡, 高橋俊明, 鈴木幹也, 斎藤利雄,

- 松村剛, 高橋正紀. 筋強直性ジストロフィーの非侵襲性人工呼吸療法の効果に関する多施設共同臨床研究 第 63 回日本神経学会学術大会, 東京, 2022年5月18-21日
- 53) 高田博仁, 今 清覚, 小山慶信, 木村珠喜, 若佐谷保仁: 筋強直性ジストロフィー合併脂質異常症に関する検討: 中性脂肪 vs LDL コレステロール, 第 63 回日本神経学会学術大会, 東京, 2022年5月18-21日
- 54) 藤崎なつみ, 諏訪園秀吾: 沖縄型神経原性筋萎縮症における肺活量の継時的変化の検討. 第 63 回日本神経学会学術大会, 東京, 2022年5月18-21日
- 55) Kazuki Yoshizumi, Masamitsu Nishi, Tsuyoshi Matsumura, Harutoshi Fujimura, Kenji Jinnai, Takashi Kimura. Splicing defects in the grey and white matter of Myotonic Dystrophy Type 1. 第 63 回日本神経学会学術大会, 東京, 2022年5月18-21日
- 56) 石垣景子. 日常診療に潜むポンペ病の早期診断のポイントと最新の話題 小児期発症神経筋疾患の鑑別ポイントとその治療開発. 第 63 回日本神経学会学術大会, 東京, 2022年5月18-21日
- 57) 石垣景子. 新しいMG/LEMS 診療ガイドライン小児期発症重症筋無力症の診療方針. 第 63 回日本神経学会学術大会, 東京, 2022年5月18-21日
- 58) 尾方克久. 神経系疾患における小児—成人移行医療の展望: 日本神経学会 小児—成人移行医療特別委員会報告. 第 63 回日本神経学会学術大会, 東京, 2022年5月18-21日
- 59) Kazuto Kato, Masanori P Takahashi, Tomoya Kubota, Beverley Anne Yamamoto, Atsushi Kogetsu, Moeko Isono, Tatsuki Aikyo Symposium 28: The future of neuromuscular disease registries-The advent of disease-modifying therapy and patient involvement Active patient involvement in rare disease research 第 63 回日本神経学会学術大会, 東京, 2022年5月18-21日
- 60) 松村 剛. ビルトラルセン治療における工夫～投与から地域連携まで～. 第 64 回日本小児神経学会学術集会, 高崎, 2022年6月2-5日
- 61) 南部静紀, 大澤佳代, 白川卓, 松尾雅文, 栗野宏之, 尿中タイチンは Becker 型筋ジストロフィー患者の大腿広筋と大腿二頭筋変性のバイオマーカーとなる, 第 64 回日本小児神経学会学術集会, 高崎, 2022年6月2日
- 62) 八木麻理子, 栗野宏之, 谷口直子, 李知子, 竹島泰弘, ジストロフィン異常症例の排泄に関するアンケート調査, 第 64 回日本小児神経学会学術集会, 高崎, 2022年6月2-5日
- 63) 石垣景子. 福山型先天性筋ジストロフィーの治療開発の動向. 第 64 回日本小児神経学会学術集会, 高崎, 2022年6月2-5日
- 64) 石垣景子. 治療可能な神経筋疾患の臨床診断ポイントと治療開発. 第 64 回日本小児神経学会学術集会, 高崎, 2022年6月2-5日
- 65) 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. 筋ジストロフィーにおける BNP と NT-proBNP との相関性(第 2 報), 第 64 回日本小児神経学会学術集会, 高崎, 2022年6月2-5日
- 66) 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, 永田 智. 福山型先天性筋ジストロフィー患者における「対処に難渋する問題行為」についての家族会アンケート, 第 64 回日本小児神経学会学術集会, 高崎, 2022年6月2-5日
- 67) 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 (FCMD) の心機能障害に関する検討」についての家族会アンケート, 第 64 回日本小児神経学会学術集会, 高崎, 2022年6月2-5日
- 68) Mariko Taniguchi—Ikeda, Michiyo Koyanagi—Aoi2, Keiko Ishigaki, Tatsushi Toda, Takashi Aoi, Restoration of cortical plate organization in a brainorganoid model of Fukuyama muscular dystrophy. 第 64 回日本小児神経学会学術集会, 高崎, 2022年6月2-5日
- 69) Mariko Ikeda, Syumpei Uchino, Yoshinobu Oyazato, Ichizo Nishino, Masakazu Mimaki, Kandai Nozu. Biallelic variants in LIG3 cause a novel mitochondrial neurogastrointestinal encephalomyopathy. 第 64 回日本小児神経学会学術集会, 高崎, 2022年6月2-5日
- 70) 石垣景子. 脊髄性筋萎縮症 (SMA) の乳児期の早期診断ポイントと遺伝子治療.

- 第 33 回日本小児科医会総会, 高松 2022.6.11-12
- 71) 栗野宏之、Duchenne 型筋ジストロフィーとその新規治療法であるエクソンスキッピング誘導治療の開発. 第 63 回日本神経病理学会総会学術研究会、京都、2022 年 6 月 24 日
- 72) 池田真理子. 神経・筋疾患の病態と新規治療開発 第 63 回日本神経病理学会学術研究会、京都 2022 年 6 月
- 73) 松村 剛. 筋疾患の呼吸管理と鑑別診断の重要性. 第 8 回日本筋学会学術集会、東京、2022 年 8 月 5-6 日
- 74) 池田真理子、原田理沙、長坂美和子、栗野宏之、酒井良忠、野津寛大、戸田達史、福山型筋ジストロフィーのエラストグラフィを用いた骨格筋画像評価、第 8 回日本筋学会学術集会、東京、2022 年 8 月 5-6 日
- 75) 舩田大樹、清水雄太、犬塚達俊、栗野宏之、戸田達史、池田真理子、新規細胞外小胞 EV 回収技術による福山型筋ジストロフィー特異的 EV-microRNA の探索、第 8 回日本筋学会学術集会、東京 2022 年 8 月 5 日
- 76) 池田 真理子、原田 理沙、長坂 美和子、栗野 宏之、酒井 良忠、野津 寛大、戸田 達史. 福山型筋ジストロフィーのエラストグラフィを用いた骨格筋画像評価. 第 8 回日本筋学会学術集会、東京、2022 年 8 月 5-6 日
- 77) 舩田大樹、清水雄太、犬塚達俊、栗野宏之、戸田達史、池田真理子. 新規細胞外小胞回収技術による福山型筋ジストロフィー特異的 EV-microRNA の探索. 第 8 回日本筋学会学術集会、東京、2022 年 8 月 5-6 日
- 78) 鈴木幹也、松岡彩之、小倉由佳、津久井伸枝、尾方克久. 遺伝学的診断に苦慮した小児期発症筋ジストロフィーの 25 歳男性例. 第 8 回日本筋学会学術集会、東京、2022 年 8 月 5-6 日
- 79) 松村 剛、須藤素弘、中津大輔、松井未紗、森 千晃、齋藤朋子、遠藤卓行、井上貴美子、豊岡圭子、岸田未来、齋藤利雄. With コロナ時代の筋ジストロフィー医療に向けて～筋ジストロフィーCOVID-19 罹患患者の実態～. 第 76 回国立病院総合医学会、熊本、2022 年 10 月 7-8 日
- 80) 齋藤朋子、橋本大哉、齋藤利雄、松村 剛、尾方克久、小林道雄、高田博仁、久留 聡、木村 隆、中村昭則. 筋ジストロフィー患者の新型コロナワクチンに対する副反応調査. 第 76 回国立病院総合医学会、熊本、2022 年 10 月 7-8 日
- 81) 速水慶太、橋口祐輔、中川恵嗣、与古田巨海、諏訪園秀吾: 沖縄型神経原性筋萎縮症患者における両上肢への単関節 HAL® の試験的導入と今後の課題、第 76 回国立病院総合医学会、熊本、2022 年 10 月 7-8 日
- 82) 佐藤 渚、増田 望、末永英一、高田博仁: 短期検査入院の病院経営に与える経済的効果に関する検討、第 76 回国立病院総合医学会、熊本、2022 年 10 月 7-8 日
- 83) 佐々木京太、高田博仁、今 清覚: COVID-19 流行下における NHO 職員のメンタルヘルスに関する調査研究、第 76 回国立病院総合医学会、熊本、2022 年 10 月 7-8 日
- 84) 松村 剛、中津大輔、須藤素弘、齋藤朋子、森 千晃、遠藤卓行、井上貴美子、豊岡圭子、齋藤利雄. COVID-19 罹患が筋ジストロフィー患者に及ぼす影響. 第 9 回筋ジストロフィー医療研究会、旭川、2022 年 10 月 21-22 日
- 85) 齋藤朋子、橋本大哉、尾方克久、木村隆、久留聡、小林道雄、高田博仁、中村昭則、齋藤利雄、松村剛. 筋ジストロフィー患者に対する新型コロナワクチンの安全性と免疫原性. 第 9 回筋ジストロフィー医療研究会、旭川、2022 年 10 月 21-22 日
- 86) 小林道雄、小原講二、阿部エリカ、和田千鶴、芋田強、横山絵里子、原賢寿、井上彩、島倉奈緒子、井泉瑠美子、鈴木直輝、青木正志、西野一三、石原傳幸、豊島至: HSPB8 変異による縁取り空胞を伴うミオパチーの臨床的特徴、第 9 回筋ジストロフィー医療研究会、旭川、2022 年 10 月 21-22 日
- 87) 高田博仁、今 清覚、小山慶信、木村珠喜、若佐谷保仁、高橋正紀: 筋強直性ジストロフィー 1 型におけるレムナント様リポ蛋白コレステロールに関する検討、第 9 回筋ジストロフィー医療研究会、旭川、2022 年 10 月 21-22 日
- 88) 最上奨太、小原真佳、鈴木みのり、大平香織、高田博仁、今 清覚、佐藤桂子: 筋強直性ジストロフィー 1 型におけるレムナント様リポ蛋白コレステロールに関する検討、第 9 回筋ジストロフィー医療研究会、旭川、2022 年 10 月 21-22 日
- 89) 後藤桃子、大平香織、高田博仁: 介護福祉士・訪問介護員・介護初任者研修者・居宅介護従業等を対象とした神経難病・筋ジストロフィーについてのセミナーを企画するための現状とニーズに関する実

- 態調査、第9回筋ジストロフィー医療研究会、旭川、2022年10月21-22日
- 90) 高田博仁、今 清覚、小山慶信、木村珠喜、若佐谷保仁、高橋正紀：筋強直性ジストロフィー 1 型におけるレムナント様リポ蛋白コレステロールに関する検討 第9回筋ジストロフィー医療研究会 旭川 2022年10月21-22日
- 91) 久留聡、高橋俊明、鈴木幹也、齊藤俊雄、松村剛、高橋正紀：筋強直性ジストロフィーに対する非侵襲性人工呼吸療法の効果に関する多施設共同臨床研究（中間報告）第9回筋ジストロフィー医療研究会 旭川 2022年10月21-22日
- 92) 高橋正紀：特別講演 筋強直性ジストロフィーの疾患修飾薬の時代にむけて 第9回筋ジストロフィー医療研究会 旭川 2022年10月21-22日
- 93) 松村 剛、岸田未来、遠藤卓行、豊岡圭子、齊藤利雄。筋ジストロフィー類縁疾患患者における COVID-19 罹患の影響。第40回日本神経治療学会学術集会、郡山 2022年11月2-4日
- 94) 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。特別企画シンポジウム1(地域医療部会シンポジウム)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、第40回日本神経治療学会学術集会、郡山 2022年11月2-4日
- 95) 小林道雄、澤石由記夫、大野欽司、豊島至：サルブタモールを投与した DOK7 変異による先天性筋無力症候群の姉弟例、第40回日本神経治療学会学術集会、郡山、2022年11月2-4日
- 96) 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 TRPV2 阻害薬の有効性の指標となるバイオマーカーの探索研究。日本薬物動態学会 横浜、2022年11月7-10日
- 97) 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回日本難病ネットワーク学会。東京、2022/11/18。
- 98) 瀬川和樹、西山将広、森 樹貴、久保田智哉、高橋正紀：NaV1.4 ポアドメインの新規ミスセンス変異による高カリウム性周期性四肢麻痺家系の病態解析 第52回日本臨床神経生理学会学術大会 京都 2022年11月26日 京都
- 99) 米井歩、高橋正紀、矢野英隆、中前純治、佐藤友紀、安達容枝、永井真理子、橋本香映、酒井規夫、望月秀樹：大阪大学病院 遺伝子診療部における発症前診断の現状～この10年の神経筋疾患症例において～ 第67回日本人類遺伝学会 2022年12月14-17日
- 100) 石垣景子。治療可能となった神経筋疾患の診断と治療。三重県小児科医会学術講演会、三重、2022.9.25
- 101) 手賀和輝、工藤洋、小野寺忍、高橋大樹、小原講二、小林道雄、豊島 至：骨格筋 CT での測定方法の違いによる筋量評価、第8回北海道東北筋強直性ジストロフィー臨床研究会 青森、2022年9月24日
- 102) 竹谷彩、畑中紀世、佐藤桂、高田博、今 清覚：肩痛により基本動作が困難となった知的障害を有するDM1症例～安全面に配慮した基本動作能力向上への理学療法アプローチ～、第8回北海道東北筋強直性ジストロフィー臨床研究、2022/9/24、青森。
- 103) 福士 濤、佐藤桂子、高田博仁：食事を楽しく味わうための関わり、第8回北海道東北筋強直性ジストロフィー臨床研究会 青森、2022年9月24日。
- 104) 佐藤琴美、佐藤桂子、高田博仁：嚥下機能維持のための食前の口腔ケアと確実な食前嚥下体操の実施を目指して、第8回北海道東北筋強直性ジストロフィー臨床研究会 青森、2022年9月24日
- 105) 今 夏姫、木村はるか、後藤桃子、須藤絵里、佐々木京太、佐藤桂子、上野恵美、今 清覚、高田博仁：コロナ禍における院内感染対策フェーズに伴った患者活動への支援、第8回北海道東北筋強直性ジストロフィー臨床研究会 青森、2022年9月24日
- 106) 諏訪園秀吾：筋萎縮性疾患における血清クレアチニン測定の意義、第401回沖縄神経内科懇話会 2022年5月14日
- 107) 高橋由布子、松岡彩之、生田目禎子、村上てるみ、中山可奈、鈴木幹也、尾方克久、西野一三。幼児期に先天性筋ジストロフィーと診断され呼吸不全と関節拘縮が進行し侵襲的人工呼吸療法が必要となった41歳女性例。第241回日本神経学会関東・甲信越地方会、東京、2022年6月4日
- 108) 尾方克久、齊藤利雄、日本神経学会小児-成人移行医療対策特別委員会。筋ジストロフィーの移行医療と連携医療：国立筋ジストロフィー施設の役割。第76

- 回国立病院総合医学会, 熊本, 2022 年 10 月 7 日
- 109) 生田目禎子, 高橋由布子, 村上てるみ, 鈴木幹也, 谷田部可奈, 西牟田浩伸, 青山克彦, 尾方克久. 自然気胸を発症し手術療法にて良好な経過をとったデュシェンヌ型筋ジストロフィーの 2 例. 第 40 回日本神経治療学会学術集会, 郡山, 2022 年 11 月 3 日
- 110) 尾方克久. 神経・筋難病における小児—成人移行医療の来歴と取り組み. 第 10 回日本難病医療ネットワーク学会学術集会, 東京, 2022 年 11 月 19 日
- 111) 高橋由布子, 穂積正迪, 生田目禎子, 村上てるみ, 谷田部可奈, 鈴木幹也, 後藤雄一, 西野一三, 尾方克久. 労作後の筋痛を主症状とし, CK 高値および脳萎縮を呈しミトコンドリア DNA に 1 塩基置換が同定された 42 歳女性例. 第 244 日本神経学会関東・甲信越地方会, 東京, 2023 年 3 月 4 日
- 112) 池田真理子 小児神経学会第 65 回大会実践教育セミナー 3) 出生前診断や着床前診断の適応
- 113) 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
- 114) 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
- 115) 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
- 116) 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.
- 117) 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.
- 118) 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
- 119) 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
- 120) 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
- 121) 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
- 122) 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
- 123) 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
- 124) 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
- 125) 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
- 126) 高田博仁、今 清覚、小山慶信、木村珠喜、若佐谷保仁. 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
- 127) 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
- 128) 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
- 129) 野田成哉、村上あゆ香、数田知之、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
- 130) 木村正剛、野田成哉、村上あゆ香、数田知之、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
- 131) 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
- 132) 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
- 133) 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
- 134) 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
- 135) 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
- 136) 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
- 137) 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
- 138) 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
- 139) 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
- 140) 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
- 141) 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
- 142) 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
- 143) 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
- 144) 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
- 145) 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
- 146) 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
- 147) 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ニ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
- 148) 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
- 149) 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
- 150) 石崎雅俊、小林道雄、松村 剛. 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. 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
- 151) 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
- 152) 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
- 153) 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
- 154) 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
- 155) 井上里美、内藤愛子、長尾弘子、柴大喜、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
- 156) 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
- 157) 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
- 158) 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
- 159) 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

- 160) 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
- 161) 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 リピ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
- 162) 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
- 163) 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
- 164) 對馬愛未、小原真佳、三浦美奈子、福士澗、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
- 165) 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
- 166) 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
- 167) 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
- 168) 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
- 169) 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
- 170) 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
- 171) 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
- 172) 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
- 173) 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
- 174) 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
- 175) 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
- 176) Taniguchi-Ikeda M. Finding Cures for Fukuyama muscular dystrophy. 人類遺伝学会 2023.10.14 東京都
- 177) 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
- 178) 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

- 179) 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
- 180) 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
- 181) 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
- 182) 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
- 183) 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
- 184) 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
- 185) 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
- 186) 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
- 187) 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
- 188) 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
- 189) 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会面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
- 190) 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
- 191) 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
- 192) 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
- 193) 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
- 194) 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
- 195) 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
- 196) 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
- 197) 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
- 198) 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.

H. 知的財産権の取得状況

1. 特許取得

なし

2. 実用新案登録

なし

3. その他

(資料1)

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)

Start-up Meeting

2021年5月16日(日) 15:00-17:00

Web開催(Zoom)

議事

1. 挨拶
2. 今期班の目標について
3. 班員自己紹介
4. 新規プロジェクトについて
5. 継続プロジェクトについて
6. アウトリーチ活動・セミナー等
7. 事務連絡
8. その他

(資料2)

オンラインセミナー「筋ジストロフィーの生殖医療を考える」
プログラム

日時：2021年8月1日 13:00~17:30
場所：WEB開催 (ZOOM)

開会挨拶

13:00-13:20 本セミナー企画の背景(アンケート調査の結果と知りたいこと)
国立病院機構大阪刀根山医療センター 脳神経内科 松村 剛

13:20-13:50 不妊治療、出生前診断・着床前診断の現状と課題
国立成育医療研究センター 周産期・母性診療センター 佐々木愛子先生

13:50-14:20 NIPTを含む出生前診断の可能性と倫理的課題
東京女子医科大学 遺伝子医療センター ゲノム診療科 松尾真理先生

14:20-14:50 出生前・着床前診断における遺伝学的解析の実情と限界
鳥取大学 医学部附属病院遺伝子診療科 難波栄二先生

14:50-15:10 休憩

15:10-15:40 海外における現状と課題
順天堂大学 大学院医学研究科臨床遺伝学 渡辺基子先生

15:40-16:00 遺伝診療部の活動と遺伝カウンセリング
大阪大学 医学部附属病院遺伝子診療部 佐藤友紀先生

16:00-16:20 生殖補助医療クリニックの診療と遺伝カウンセリング
IVF なんばクリニック 庵前美智子先生

16:20-16:50 患者の立場から
筋強直性ジストロフィー患者会 明地雄司先生

16:50-17:20 日本産科婦人科学会「PGT-Mに関する倫理審議会」での議論について
藤田医科大学病院 臨床遺伝科 池田真理子先生
閉会挨拶

【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

(資料3)

「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
デュシェンヌ型筋ジストロフィー診療ガイドライン作成委員会

第1回ミーティング

日時：2021年8月8日(日) 13~16時

議事

1. メンバー確認・自己紹介
2. 中山健夫先生ご講演
3. CQ・担当者決定
4. 今後の計画
(プロセス概要とタイムライン予定)
5. その他

(資料4)

セミナー
筋ジストロフィーの心不全治療

日時：2021年11月7日 13:00-16:30

場所：九州大学医学部百年講堂 中ホール1・2(ハイブリッド)

プログラム

第一部：

1. 筋強直性ジストロフィーの心伝導障害・不整脈の病態と治療
広島大学病院 医療安全管理部 伊藤英樹
2. 心筋症治療の現状
国立循環器病研究センター 移植医療部 瀬口 理
3. ジストロフィン心筋症の病態と治療
東京大学医科学研究所附属病院 検査部・循環器内科 木村公一
4. TRPV2 阻害療法について
国立病院機構大阪刀根山医療センター 脳神経内科 松村 剛

第二部：フリーディスカッション

「これからの筋ジストロフィー心不全治療について語ろう」

ACEI はいつから投与開始すべき？

新しい心不全治療薬は筋ジストロフィーに有効か？使用上の注意は？

不整脈治療はどう行うべき？ 循環器科との連携

筋ジストロフィー患者における外科的治療の適応は？

みんなで自由に意見交換しましょう

参加希望者は下記までご連絡ください
国立病院機構大阪刀根山医療センター
松村班事務局 (神吉、亀岡、竹田)
E-mail: office@mdcst.jp



主催：厚生労働研「筋ジストロフィーの標準的医療普及のための調査研究」班

(資料5)

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

Web 開催 (ZOOM)
先着 300 名
2021年11月28日
13時～15時30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/2YEf4eR>

<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

開会挨拶 (日本筋ジストロフィー協会理事長 貝谷 久直 先生)

セッション1: 司会 石崎 雅俊 (NHO 熊本再春医療センター 脳神経内科)

13時05分～13時25分

1. 筋ジストロフィー介護者の健康管理の重要性、本セミナーの趣旨について
NHO 熊本再春医療センター 脳神経内科 石崎 雅俊

13時25分～13時45分

2. 筋ジストロフィー患者さん介護者の方より
日本筋ジストロフィー協会 上 りみ子 様

13時45分～14時05分

3. 筋ジストロフィー患者さん介護者の方より
日本筋ジストロフィー協会 池上 香織 様

14時05分～14時20分 休憩

セッション2: 司会 小林 道雄 (NHO あきた病院脳神経内科)

14時20分～14時40分

4. COVID-19 と筋ジストロフィー With コロナの時代に向けて
NHO 大阪刀根山医療センター 脳神経内科 松村 剛 先生

14時40分～15時00分

5. 介護負担軽減のための社会資源の活用について
NHO 仙台西多賀病院 医療社会事業専門職 相沢 祐一 先生

15時00分～15時30分

6. キネステイクス概念を活用した動きの支援
～患者さんの能力を引き出すアプローチ～
山形県立保健医療大学 保健医療学部 南雲 美代子 先生

閉会挨拶 (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

(資料6)

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)

2021 年度班会議
第 2 回ガイドライン編集会議

2021 年 12 月 4 日(土) 13:00-18:00

Web 開催 (Zoom)

議事

班会議 13:00-14:45

1. 挨拶
2. 新規班員挨拶
3. 研究班活動・プロジェクト進捗報告
4. 今後の活動予定
5. 事務連絡
6. その他

ガイドライン編集会議 15:00-18:00

(資料7)

第8回 筋ジストロフィーの CNS障害研究会

開催日時: 2022年1月15日(土) 13:00～16:00
開催方法: ZOOMウェビナー

プログラム

開会挨拶

第一部: 座長 高田博仁

13:05～13:45

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開発の試み—
「セルフケア」の向上を目指して

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

13:45～14:25

当院における筋強直性ジストロフィーの中核神経研究の現状2021:

下肢SEPとMRI volumetryと神経心理検査5年後フォローアップ

国立病院機構沖繩病院 脳・神経・筋疾患研究センター 諏訪園秀吾

14:25～14:35 休憩

第二部: 座長 青木吉嗣

14:35～15:15

脳ジストロフィン・アイソフォームDp140のシナプス機能

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

15:15～15:55

福山型筋ジストロフィーの中核神経系の疾患モデル構築と低分子化合物を用いたレスキュー

藤田医科大学病院 臨床遺伝科

池田真理子

閉会挨拶

<参加登録URL>

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

<参加登録二次元バーコード>



<お問い合わせ>

office@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、
ならびにエビデンス構築を目指した研究
日本医療研究開発機構
レジストリと連携した筋強直性ジストロフィーの自然歴
およびバイオマーカー研究

(資料8)

筋ジストロフィー 画像セミナー

2022.3.5(土) 13:00▶15:30
開催方法: WEB (ZOOMウェビナー)

訪疾患の骨格筋画像・中枢神経系画像に興味のある方
若い先生のご参加、歓迎いたします!

- 1 筋画像アトラスについて**
福井大学医学部脳神経内科: 濱野 忠則
- 2 ベッカー型筋ジストロフィーの自然歴研究について**
国立病院機構まつもと医療センター臨床研究部: 中村 昭則
- 3 画像を用いた肢帯型筋ジストロフィー
診断アルゴリズムについて**
国立病院機構鈴鹿病院脳神経内科: 久留 聡
- 4 筋強直性ジストロフィーの脳量研究**
横浜労災病院脳神経内科・神経筋疾患部: 中山 貴博

参加希望の方はURLまたはQRコードよりご登録ください。
<参加登録URL> <https://bit.ly/3glznbs>

<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
<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確立の調査研究
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事業、ならびにエビデンス構築を目指した研究
日本医療研究開発機構 臨床開発を目指したベッカー型筋ジストロフィーの自然歴調査研究
日本医療研究開発機構 レジストリと連携した筋強直性ジストロフィーの自然歴およびバイオマーカー研究



QRコード:

[\[参加申込\]](#) (外部のサイトを開きます)

から入力をお願いします。

【実施内容】

日時: 10月16日(土)から11月13日(土)まで 毎週土曜日午前11時から12時まで
方法: ZOOM

第1回 10月16日(土)

「美容で心もハッピーに!」
美容師 廣田純也

<https://www.taisetsujikan.com/?n=1281> (外部のサイトを開きます)

第2回 10月23日(土)

「軽い嚥下障害のある人の美味しい食事」
管理栄養士、心理カウンセラー、メンタルトレーナー 日下部淑美

<https://www.bodvinvestment.jp/about/profile> (外部のサイトを開きます)

第3回 10月30日(土)

「おしゃれで便利な洋服を着よう!」
ファッションデザイナー 鶴田能史

<https://www.tenbo.tokyo/> (外部のサイトを開きます)

<https://www.tenbo.tokyo/muscular> (外部のサイトを開きます)

第4回 11月6日(土)

(資料9)

Japan Muscular Dystrophy Association
日本筋ジストロフィー協会

お問い合わせ

MENU

お問い合わせ

一般社団法人
日本筋ジストロフィー協会
Japan Muscular Dystrophy Association

トップページ > お知らせ一覧 > JMDA >
「松村班研究事業: 筋ジストロフィー患者・家族のQOL向上の試み」講演会のご案内

サブメニュー

「松村班研究事業: 筋ジストロフィー患者・ 家族のQOL向上の試み」講演会のご案内

令和3年10月1日 JMDA

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」
【研究代表者】松村 剛
分担研究者 日本筋ジストロフィー協会 貝谷久直
筋ジストロフィー患者・家族のQOL向上の試み

上記の研究班活動として、筋ジストロフィー患者・家族を対象とし「ウェビナー講演会 - バリアフリーパラ
ダイス - 全5回」を開催いたします。

なお、第1回開講前と第5回開講後に簡単な心理検査(幸福度テスト)をしていただきます。
心理検査修了者には修了証をお渡しいたします。

検査結果は全員の結果としてまとめたものをお知らせいたします。

*心理検査は匿名で実施いたしますので、個人が特定されることはございません。多くの方にご参加いただけ
ますと幸いです。何卒よろしくお願い申し上げます。

【参加申込】 どなたでもご参加いただけます!

「車いすは移動の道具か?」
有限会社さいとう工房社長 斎藤省

<http://www.saitokobo.com/about-us/> (外部のサイトを開きます)

第5回 11月13日(土)

①「障がい者の国際舞台芸術コンクール「ゴールドコンサート」」
NPO法人日本バリアフリー協会代表理事 貝谷嘉洋

<https://gc.ngojba.org> (外部のサイトを開きます)

②「障がい者のためのロボット」
一般社団法人日本筋ジストロフィー協会 杉浦美香

【お問合せ】

一般社団法人 日本筋ジストロフィー協会

電話03-6907-3521

*ご提供頂きました個人情報、講演会のご出席者の確認のためにのみ使用いたします。個人情報は、共催団
体を除く第三者に開示・提供することはありません。個人情報は、協会の個人情報保護方針に基づき、安
全かつ適切に管理いたします。

(以上、ホームページ運用チーム)

筋ジストロフィー
関連学会

筋ジストロフィー
協会
入会申し込み

< 前のページ

次のページ >

初めて診断が下りた方へ	リンク集
このサイトについて	サイトマップ

The FSHD-Health Index
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
(FSHDI-J)

お願い：それぞれの項目について、あなたにあてはまる欄にチェックしてください

Table with 7 columns: Question, Not at all, Somewhat, Moderate, Fairly, Very, Severe. Contains 14 items (a-n) related to daily activities and symptoms.

Table with 7 columns: Question, Not at all, Somewhat, Moderate, Fairly, Very, Severe. Contains 12 items (a-l) related to strength and physical tasks.

Date:

Participant #:

Table with 7 columns: Question, Not at all, Somewhat, Moderate, Fairly, Very, Severe. Contains 15 items (a-o) related to walking and balance.

Table with 7 columns: Question, Not at all, Somewhat, Moderate, Fairly, Very, Severe. Contains 8 items (a-h) related to endurance and fatigue.

Table with 7 columns: Question, Not at all, Somewhat, Moderate, Fairly, Very, Severe. Contains 2 items (a-b) related to memory and strength.

Table with 7 columns: Question, Not at all, Somewhat, Moderate, Fairly, Very, Severe. Contains 17 items (a-q) related to sports, work, and household tasks.

Table with 7 columns: Question, Not at all, Somewhat, Moderate, Fairly, Very, Severe. Contains 10 items (a-j) related to muscle strength and posture.

8. 以下のことがあなたの現在の生活にどの程度影響を及ぼしていますか？	感じていない	あるが生活に支障はない	生活にやや支障がある	生活にかなり支障がある	生活に最大な支障がある
a.) のみだみにくさ					
b.) ストローでうまく吸えないこと					

9. 以下のことがあなたの現在の生活にどの程度影響を及ぼしていますか？	感じていない	あるが生活に支障はない	生活にやや支障がある	生活にかなり支障がある	生活に最大な支障がある
a.) 家族に頼ってしまうこと					
b.) 自分でできることが身体的に制限されること					
c.) 筋力低下のために日常の活動が制限されること					
d.) 他の人のペースについて歩けないこと					
e.) 友人に頼ってしまうこと					
f.) 人付き合いがうまくいかないこと					
g.) 社交の場を避けること					

10. 以下のことがあなたの現在の生活にどの程度影響を及ぼしていますか？	感じていない	あるが生活に支障はない	生活にやや支障がある	生活にかなり支障がある	生活に最大な支障がある
a.) 歩き方の変化のためにボディイメージが損なわれること					
b.) 肩甲骨が飛び出ること(翼状肩甲)でボディイメージが損なわれること					

11. 以下のことがあなたの現在の生活にどの程度影響を及ぼしていますか？	感じていない	あるが生活に支障はない	生活にやや支障がある	生活にかなり支障がある	生活に最大な支障がある
a.) 指で物をつまみあげるのが難しいこと					
b.) 手の力が弱いこと					
c.) 物を落としてしまうこと					
d.) 瓶やボトルを開けるのが難しいこと					

12. 以下のことがあなたの現在の生活にどの程度影響を及ぼしていますか？	感じていない	あるが生活に支障はない	生活にやや支障がある	生活にかなり支障がある	生活に最大な支障がある
a.) 楽しい活動に参加できないこと					
b.) 社交の場で落ち着けないこと					
c.) 家庭(家族間)のストレス					

13. 以下のことがあなたの現在の生活にどの程度影響を及ぼしていますか？	感じていない	あるが生活に支障はない	生活にやや支障がある	生活にかなり支障がある	生活に最大な支障がある
a.) 背中の痛み					
b.) 体のあちこちの痛み					
c.) 肩の痛み					
d.) 下肢の痛み					
e.) 首の痛み					
f.) 運動後の筋肉痛					
g.) 目の刺激症状(チクチク・ゴロゴロ)					
h.) 痛みによる活動の制限					
i.) 筋肉がつること(こむら返りなど)					
j.) 腎部(おしり)の痛み					
k.) 腕の痛み					

14. 以下のことがあなたの現在の生活にどの程度影響を及ぼしていますか？	感じていない	あるが生活に支障はない	生活にやや支障がある	生活にかなり支障がある	生活に最大な支障がある
a.) うつ					
b.) 欲求不満					
c.) 不安					
d.) 転倒のこわさ					
e.) 怒り					
f.) 悲しみ					
g.) ストレス					
h.) のど詰まりのこわさ					
i.) 打ちのめされた感じ					

15. 以下のことがあなたの現在の生活にどの程度影響を及ぼしていますか？	感じていない	あるが生活に支障はない	生活にやや支障がある	生活にかなり支障がある	生活に最大な支障がある
a.) 顔の表情が乏しいこと					
b.) にっこり笑えないこと					
c.) 聞こえにくいこと					
d.) 手を挙げられないこと					

以上です

日付: _____

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)

厚生労働科学研究費 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 編

第 1.1 版

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)

厚生労働科学研究費 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 編

第1版 2019年5月22日

第1.1版 2022年7月7日

監修 松村 剛* (国立病院機構大阪刀根山医療センター 臨床研究部/脳神経内科)
執筆 池田(谷口) 真理子 (藤田医科大学病院 臨床遺伝科, 1章)
石垣 景子* (東京女子医科大学 小児科, 1章)
尾方 克久* (国立病院機構東埼玉病院 臨床研究部/神経内科, 序章・2章)
白石 一浩 (国立病院機構宇多野病院 小児神経科, 1章)
松浦 徹* (自治医科大学 神経内科, 3章)
久留 聡* (国立病院機構徳島病院 脳神経内科, 2章図 2S)
中山 貴博 (横浜労災病院脳神経内科, 2章図 2S)
協力者 井上 道雄 (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章)
角谷 真人 (防衛医科大学校 神経抗加齢血管内科, 2章)
木村 隆 (国立病院機構旭川医療センター 脳神経内科, 3章)
鈴木 幹也 (国立病院機構東埼玉病院 神経内科, 2章)
高橋 正紀* (大阪大学大学院医学系研究科 保健学専攻 機能診断科学, 3章)
杉江和馬 (奈良県立医科大学神経内科, 2章図 2S)
濱野忠則 (福井大学第二内科・認知症医学推進講座, 2章図 2S)
木村 円 (アステラス製薬, 2章図 2S)
査読者 久留 聡 (国立病院機構徳島病院 脳神経内科)

(五十音順, 敬称略)

** 厚生労働科学研究費 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 研究代表者

* 同 研究分担者

上記の全員について、この手引きの作成にあたり開示すべき利益相反はありません。

ii

目次

序章 この手引きの使いかた	1
0-1 筋ジストロフィー病型診断の重要性	1
0-2 先天性筋ジストロフィーと肢帯型筋ジストロフィー	1
0-3 筋強直症候群	1
0-4 この手引きのねらい	2
文献	2
表 0-1 筋ジストロフィーのおもな病型	3
第1章 先天性筋ジストロフィー (乳児～小児筋ジストロフィーの病型診断を念頭に)	4
1-1 はじめに	4
1-2 疾患概念	4
1-2-1 FCMDと α -ジストログリカノパチー	5
1-2-2 メロシク欠損型 CMD	5
1-2-3 ウルリッヒ型 CMD	5
1-2-4 その他の CMD	6
1-2-4-1 ラミン関連 CMD	6
1-2-4-2 セレノプロテイン N 関連 CMD	6
1-3 臨床的特徴	6
1-3-1 筋力低下の評価：中枢性筋緊張低下や全身性疾患の鑑別	6
1-3-2 筋疾患としての特徴：類似病態をとる神経原性筋萎縮との鑑別	7
1-3-3 筋ジストロフィーとしての特徴	7
1-3-3-1 FCMDと α -ジストログリカノパチー	7
1-3-3-2 メロシク欠損型 CMD	8
1-3-3-3 ウルリッヒ型 CMD	8
1-3-4 鑑別が難しい筋疾患 (CMDやLGMDであれば筋炎やボンベ病、筋強直性ジストロフィーであればミオキミア、等)	9
1-4 検査	9
1-4-1 生化学的検査：クレアチンキナーゼ	9
1-4-1-1 FCMDと α -ジストログリカノパチー	9
1-4-1-2 メロシク欠損型 CMD	9
1-4-1-3 ウルリッヒ型 CMD	10
1-4-1-4 その他の CMD	10
1-4-2 電気生理学的検査 (筋強直性ジストロフィーでは重要)	10
1-4-2-1 FCMDにおける電気生理学的検査所見の基本	10
1-4-2-2 メロシク欠損型 CMD	10

iii

1-4-2-3 ウルリッヒ型 CMD	10
1-4-3 筋病理検査 (CMDとLGMDでは重要)	10
1-4-3-1 CMDにおける筋病理所見の基本	10
1-4-3-2 メロシク欠損型 CMD	10
1-4-3-3 ウルリッヒ型 CMD	10
1-5 遺伝学的解析	10
1-5-1 現在、健康保険適用で受託検査会社がある遺伝子検査	10
1-5-2 健康保険適用がない遺伝子検査	10
1-5-2-1 FCMD	10
1-5-2-2 メロシク欠損型 CMD、ウルリッヒ型 CMD	11
1-5-3 次世代シーケンサーで何ができるか	11
1-5-3-1 FCMD及び α -ジストログリカノパチー	11
1-5-3-2 メロシク欠損型 CMD	11
1-5-3-3 ウルリッヒ型 CMD	11
文献	11
図 1-1 先天性筋ジストロフィー (CMD) を疑う患者の病型診断を進める際のフローチャート	13
図 1-2 福山型先天性筋ジストロフィー 6か月女児の脳 MRI 画像	14
図 1-3 ウルリッヒ型先天性筋ジストロフィー 10歳男児の大脳 MRI 画像	15
表 1-1 α -ジストログリカノパチーの原因遺伝子	16
第2章 肢帯型筋ジストロフィー (小児～成人筋ジストロフィーの病型診断を念頭に)	17
2-1 肢帯型筋ジストロフィー (LGMD) の疾患概念	17
2-2 LGMDの臨床的特徴	17
2-2-1 筋ジストロフィーとしての特徴	17
2-2-2 鑑別が難しい筋疾患	17
2-3 筋ジストロフィーの診断検査の前提として必要な情報	18
2-3-1 家族歴	18
2-3-2 筋萎縮の分布	18
2-3-3 心不全・不整脈・呼吸不全・嚥下障害等の随伴症状	18
2-3-4 血清クレアチンキナーゼ	18
2-4 筋生検の前に実施しておきたい検査	18
2-4-1 骨格筋画像検査	18
2-4-2 筋炎関連抗体	19
2-4-3 酸性 α -グルコシダーゼ活性の乾燥凍結血スクリーニング	19
2-4-4 乳酸・ピルビン酸 (血液、髄液)	19
2-4-5 反復刺激筋電図	19

iv

2-4-6.	針筋電図でのミオトニー放電	19
2-4-7.	健康保険適用の遺伝学的検査	20
2-5.	筋生検	20
2-5-1.	筋病理所見	20
2-5-2.	蛋白質発現の分析：免疫染色，ウエスタンブロット	20
2-6.	網膜の遺伝子解析	20
2-6-1.	ターゲットリシーケエンシング	21
2-6-2.	エクゾーム解析，トランスクリプトーム解析，家系解析	21
文献		21
図 2-1	肢帯型筋ジストロフィー（LGMD）を疑う患者の病型診断を進める際のフローチャート	23
表 2-1	LGMD の病型	24
表 2-2	筋骨格系の特徴的所見を呈しやすい LGMD の病型	25
表 2-3	心筋・呼吸・嚥下の障害を呈しやすい LGMD の病型	25
表 2-4	LGMD との鑑別が重要で，薬物療法があるおも筋疾患	26
表 2-5	LGMD の病型による CK 上昇の傾向	27
表 2-6	筋炎関連自己抗体	27
図 2S	筋画像検査を中心とした診断チャート	28

第 3 章	筋強直性ジストロフィー（1 型が否定された場合の病型診断を念頭に）	41
3-1.	筋強直性ジストロフィー 1 型（DM1）と筋強直性ジストロフィー 2 型（DM2）	41
3-2.	DM2 の疾患概念	41
3-3.	DM2 の臨床的特徴	41
3-3-1.	筋ジストロフィーとしての特徴	41
3-3-2.	全身疾患としての筋疾患	42
3-3-3.	鑑別が難しい筋疾患	42
3-4.	DM2 の診断検査の前提として必要な情報	42
3-4-1.	臨床症状	42
3-4-2.	家族歴	42
3-4-3.	随伴症状	42
3-4-4.	針筋電図でのミオトニー放電	42
3-5.	遺伝子解析	42
3-5-1.	DMPK 遺伝子 CTG リピート解析	42
3-5-2.	CNBP 遺伝子 CCTG リピート解析	43
3-5-3.	その他の遺伝子解析	43
3-5-3-1.	ミオトニアがある場合	43
3-5-3-2.	ミオトニアがない場合	43

3-6.	おわりに	43
文献		43
図 3-1	筋強直性ジストロフィー 2 型（DM2）を疑う患者の病型診断を進める際のフローチャート	45

序章 この手引きの使いかた

0-1. 筋ジストロフィー病型診断の重要性

筋ジストロフィー（muscular dystrophy, MD）は Erb により 1891 年に提唱された疾患概念で¹⁾、「筋繊維の壊死・変性を主たる病変とし，臨床的には進行性の筋力低下が生じる，遺伝性疾患」と定義される。

本邦の指定難病における「概要・診断基準等」²⁾や，米国における筋ジストロフィー対策基本法（Muscular Dystrophy Community Assistance, Research and Education Amendments of 2001, MD-CARE Act）³⁾において，筋ジストロフィーは概ね表 0-1 の 8 病型に大別される。

これらの病型は，遺伝形式を含めた臨床像を基に確立されてきたが，1987 年にデュシェンヌ型筋ジストロフィーの原因遺伝子としてジストロフィン遺伝子が同定されたことを皮切りに，多数の筋ジストロフィー原因遺伝子が報告され，それを基に病型分類が細分化されてきた。

臨床研究や患者登録事業（レジストリ）の発展に伴い，筋ジストロフィーの病型ごとの臨床像の特徴が明らかになっている。また，原因となる遺伝子や蛋白質に着目した新規治療の開発が進捗しつつある。このような背景から，筋ジストロフィーの診断においては，「筋ジストロフィーである」という診断に留まらず，どの病型に該当するかを臨床的，病理学的，遺伝学的に追求する「病型診断」が，患者の診療に直接有益であるとともに，治療開発の進展等を通じ医療の向上に資するようになった。

このような精緻な知見が得られるまでは，類縁疾患である先天性ミオパチーや脊髄性筋萎縮症等とともに「進行性筋萎縮症」に対する医療・福祉上の支援制度が，1964 年以来本邦で整備されてきた。類似の用語が，異なる場面において異なった概念で用いられることがあるので，注意を要する。

0-2. 先天性筋ジストロフィーと肢帯型筋ジストロフィー

先天性筋ジストロフィー（congenital muscular dystrophy, CMD）と肢帯型筋ジストロフィー（limb-girdle muscular dystrophy, LGMD）は，分子病態が未解明であった時代からその語が暫定診断のように用いられることがあり，また現在はそれぞれが多数の病型を包含するようになった。そこで，CMD の病型診断手順は新生児～乳幼児期に発症する筋ジストロフィーの診断に役立ち，また LGMD の病型診断手順は青年～成人期に発症する筋ジストロフィーの診断に役立つと思われる。いずれの病型も，発症年齢や重症度に幅があることから，幼小児期の患者では CMD と LGMD 双方を考慮することが望ましい。

0-3. 筋強直性筋ジストロフィー

筋強直（ミオトニー）は，成人筋ジストロフィーで患者が最も多い筋強直性ジストロフィー（myotonic dystrophy, DM）に特徴的な臨床および筋電図上の所見である。本邦の

DM のほとんどは DMPK 遺伝子 3'側非翻訳領域の CTG 反復配列が異常伸長した DM1 である。しかし，筋強直が目立つ筋ジストロフィーで DMPK 遺伝子の変異を認めなかった場合は診断に苦慮する。この手引きは，その解決に役立つと思われる。

0-4. この手引きのねらい

以上を背景として，指定難病 筋ジストロフィー研究会では，筋ジストロフィーの診療向上を図るため，CMD, LGMD, DM の診断手順を提唱する手引きを作成することとした。

病型診断は診療のゴールではない。病態解明の進捗や遺伝子解析技術の発達，病型毎の臨床的知見の蓄積により，的確な病型診断は患者の治療戦略策定の確固たる基盤となった⁴⁾。逆に，的確な病型診断に基づく患者の治療を進めれば，臨床的知見や新たな治療の開発に役立つ。この手引きが，筋ジストロフィー医療の向上に役立つことを祈念する。

文献

- 1) Erb W. Dystrophia muscularis progressive. Klinische und pathologisch-anatomische Studien. *Deut Zeits Nervenheilk* 1891;1:173-261.
- 2) 難病情報センター．筋ジストロフィー．<http://www.nanbyou.or.jp/entry/4523> (2018 年 12 月 1 日閲覧)．
- 3) Public Law 107-84. <https://www.congress.gov/107/plaws/publ84/PLAW-107-publ84.pdf> (2017 年 11 月 15 日閲覧)．
- 4) 小野寺 理．遺伝子検査の出し方，読み方．日本神経学会第 7 回専門医育成教育セミナーテキスト，2016．

デュシェンヌ型筋ジストロフィー
ベッカー型筋ジストロフィー
肢帯型筋ジストロフィー
先天性筋ジストロフィー
筋強直性筋ジストロフィー
顔面肩甲上肢型筋ジストロフィー
エメリー・ドレイフス型筋ジストロフィー
眼咽頭型筋ジストロフィー

表 0-1 筋ジストロフィーのおもな病型²⁸⁾。デュシェンヌ型とベッカー型をあわせて、ジストロフィン症と呼ばれる。MD-CARE[®]では筋ジストロフィーの病型の1つとして遺伝型を挙げているが、その一部は本邦の指定難病において遺伝型ミオパチーに含まれることがある。

第1章 先天性筋ジストロフィー（乳児～小児筋ジストロフィーの病型診断を念頭に）

1-1. はじめに

先天性筋ジストロフィー（Congenital muscular dystrophy, CMD）は、典型的には乳児期早期から認められる筋緊張低下（フロッピーインファント）、運動発達遅滞、進行性筋力低下を特徴とする遺伝性筋疾患である。病型や重症度によっては、乳児期ではなく、幼児期から小児期にかけて、運動発達遅滞、筋力低下等から診断に至るものもある。欧米のガイドラインでは、「出生時に発症する稀な筋ジストロフィー。先天性ミオパチーと病理的に明確に区別される。発症年齢は一般的に2歳未満、通常は1歳未満」とするものや、「早期発症の筋疾患で、筋病理がジストロフィー変化を示し、他の神経筋疾患の組織学的特徴を伴わない」とされている¹⁰⁾。実際には病理上、ジストロフィー変化がないものもあれば、RYR1やSEPN1遺伝子のように、CMDと先天性ミオパチーをまたぐ臨床スペクトラムを示すものもある。下記に記すように、原因遺伝子とその遺伝子産物の機能によって、CMDは分類されるが、欧米と本邦とはその発症頻度が大きく異なる。欧米ではコラーゲンVI関連ジストロフィー（ウルリッヒ型CMD、ベスレムミオパチー）、メロシン欠損型CMD、 α -ジストログリカノパチーの順に多いが、本邦では α -ジストログリカノパチーの一つである福山型先天性筋ジストロフィー（Fukuyama congenital muscular dystrophy, FCMD）の頻度が圧倒的に高く、続いてウルリッヒ型CMDであり、メロシン欠損型CMDは非常に稀である。

この手引きの作成にあたり、小児慢性特定疾病の対象であるFCMD、メロシン欠損型CMD、ウルリッヒ型CMDの主要な3つのCMD⁹⁾に焦点をあて、病態、診断に関して詳細に記した。メロシン欠損型CMDやウルリッヒ型CMDはまだ一般に浸透しておらず、特にウルリッヒ型CMDは未診断例が多く存在すると推測されるため、疾患啓蒙を行うことを企図した。また、FCMDは本邦で頻度が高い病型であり、遺伝学的検査も保険適用とされているが、いまだに筋生検が行われている例も少なからずあり、その適切な診断手順を普及させることも目標とした。

この手引きでは、CMDにおいて最も多い主徴である、筋緊張低下、運動発達遅滞から、各CMDへの診断手順をフローチャートにして示している（図1-1）。このフローチャートは、①不要な筋生検を避けるため、②CMDと誤診されやすい中核性筋緊張低下や脊髄性筋萎縮症（spinal muscular atrophy, SMA）を鑑別し、③遺伝学的検査にて診断可能な疾患である先天性筋強直性筋ジストロフィーとFCMDを適切な手順で診断すること、④治療可能な疾患であるボンベ病を見逃さないことを目的として作成した。

1-2. 疾患概念

CMDは典型的には出生時、または乳児期早期から認められる筋緊張低下（フロッピーインファント）、運動発達遅滞、進行性筋力低下を特徴とする遺伝性筋疾患であるが、臨床的、遺伝学的かつ生化学的にも不均一である¹⁰⁾。筋病理所見は何かの筋原性変化は示すが、必

ずしも壊死・再生といった筋ジストロフィー所見を伴うわけではない。各病型は、特徴的な臨床症状と免疫染色による固有の蛋白欠損の証明により分類されていたが、オーバーラップすることも多く、分類はより複雑化している。主に、原因遺伝子、蛋白の局在とその機能により、 α -ジストログリカンの糖鎖修飾異常（フクテン等）と膜受容体欠損（インテグリン $\alpha 7$ ）、細胞外基質蛋白の異常（メロシン、コラーゲンVI）、核膜蛋白の異常（ラミン）、小胞体の異常（セレンプロテインN）に分類できる。ここでは、小児慢性特定疾病の疾病名に依り、(1)FCMDと α -ジストログリカノパチー、(2)メロシン欠損型CMD、(3)ウルリッヒ型CMD、(4)その他のCMDに分けて述べる。

1-2-1. FCMDと α -ジストログリカノパチー

1960年に福山らに報告された常染色体性(男性)遺伝性疾患で日本人に最も頻度が高く⁹⁾、重度の筋ジストロフィー、神経細胞遊走障害による脳奇形と高頻度の眼合併症が特徴である⁹⁾。

1990年代に9番染色体長腕上の遺伝子座(9q31-33)同定に引き続き、原因遺伝子fukutin (FKTN)が報告された⁹⁾。FKTN遺伝子産物は α -ジストログリカノパチー(α -Dystroglycanopathy)と呼ばれる筋ジストロフィーの一群に属する⁹⁾。FCMDでは、FKTN蛋白の機能喪失型の変異により、ジストロフィン関連糖蛋白複合体である α -DGの糖鎖修飾に異常を来す。そのため、基底膜成分であるラミンとの結合能が低下し、基底膜と細胞骨格の関係が破綻し、筋ジストロフィーを発症する。頸硬疾患の筋眼脳病(muscle-eye-brain disease, MEB)、ウォーカー・ワールブルク能候群(Walker-Warburg syndrome, WWS)でも同様の機序によりCMDを発症することがわかり、これらの疾患群は総称して「 α -ジストログリカノパチー」と呼ばれるようになった。 α -DGの糖鎖が低下するMEB、WWSや肢帯型筋ジストロフィー(LGMD)は日本だけでなく世界中に患者が存在し、現時点において α -ジストログリカノパチーの原因となる遺伝子は18種類もみついている(表1-1)⁹⁾。その遺伝子は α -DGの糖鎖構造の骨格を作る転移酵素であったり、その基質であったりすることが明らかにされた。それぞれの原因遺伝子の変異がもたらす α -DGの糖鎖修飾の障害の程度、変異した蛋白の細胞内局在の変化、糖転移酵素活性の変化の程度等の様々な要因から、 α -ジストログリカノパチーの臨床症状には先天性の重度の筋ジストロフィーから、成人発症の比較的軽度のLGMDまで、幅広い表現型があることが近年わかってきている。その重症度は幅が広く、genotype-phenotype correlationは証明できないといわれている。

1-2-2. メロシン欠損型CMD

メロシン欠損型CMDは1994年にToméらにより報告され¹⁰⁾、欧米に頻度が高く日本では稀である。ラミン $\alpha 2$ 鎖をコードするLAMA2遺伝子により、ラミン $\alpha 211$ (メロシン)の完全または部分欠損により生じる¹⁰⁾。非福山型CMDに分類され、脳MRIで白質異常信号を示すもの、知能は多くは正常から境界域である¹⁰⁾。

1-2-3. ウルリッヒ型CMD

筋力低下に加えて、手指等の遠位関節が柔らかく過度に伸展し、脊柱や頸部等の近位関節が拘縮するという特徴をもつ疾患として¹⁵⁾¹⁶⁾、1930年にUlrichがcongenital atonic-sclerotic muscular dystrophyとして初めて報告した。日本ではFCMDの次に頻度が高いCMDである。原因は細胞外蛋白であるVI型コラーゲンの異常による。VI型コラーゲンは $\alpha 1, \alpha 2, \alpha 3$ の3種の α 鎖が複合体を形成しており、各 α 鎖は21番染色体上のCOL6A1とCOL6A2、2番染色体上のCOL6A3遺伝子によってコードされている。3種の α 鎖のいずれの遺伝子変化によっても生じうる¹⁰⁾。ウルリッヒ型CMDより進行が緩徐なベスレムミオパチーも同様に3種の α 鎖のいずれかの遺伝子変異が原因であり、両者を含めてより広い疾患概念であるVI型コラーゲン関連ミオパチーと分類されている。

1-2-4. その他のCMD

いずれも稀な疾患ではあるが、下記のような合併症や特徴があるため、鑑別に注意すべきCMDである。特に、ラミン関連CMDに関しては、本邦においても報告が増えている。

1-2-4-1. ラミン関連CMD¹⁵⁾

エメリー・ドレイフス型筋ジストロフィー2型(EDMD2、常染色体顕性(男性)遺伝)および同3型(EDMD3、常染色体性(女性)遺伝)の原因遺伝子である、A型ラミン遺伝子(LMNA)変異により生じるCMDである。1歳未満に体幹の強い筋力低下、特に選択的な頸部筋の萎縮と筋力低下のため頭部下垂(dropped head)を来すことが特徴であるが、より重症型も存在する。血清クレアチンキナーゼ(creatinase, CK)値は例外なく上昇する。幼児期に急激に呼吸障害が進む例があり、注意を要する。経過とともにエメリー・ドレイフス型としての特徴を呈するようになり関節拘縮や心伝導障害などの合併症を呈する場合があるので、特に心伝導障害に対し慎重な経過観察が必要である。

1-2-4-2. セレンプロテインN関連CMD¹⁶⁾

筋の発達段階で筋細胞増殖や再生に関与する、セレン含有の小胞体糖蛋白セレンプロテインN(selenoprotein N)をコードしているSEPN1遺伝子の変異により生じる。臨床症状は新生児期より始まる顔面、頭部、体幹の筋力低下、脊柱や頸部の拘縮を特徴とする。乳児期には倒響の進行と横隔膜筋力低下から時に人工呼吸管理を必要とする。運動発達遅滞は明らかだが、最終的には歩歩に至る例が多いのも特徴である。血清CK値はほぼ正常である。

1-3. 臨床的特徴

1-3-1. 筋力低下の評価：中核性筋緊張低下や全身性疾患の鑑別

全身性筋緊張低下（フロッピーインファント）を呈する患児は、筋力低下を伴うか否かで鑑別が異なる。筋力低下を伴うフロッピーインファントは、いわゆる狭義のフロッピーインファントと定義され、その主体は神経筋疾患である。一方で、筋力低下に乏しいフロッピーインファントの場合、染色体異常、中核性筋緊張低下や良性筋緊張低下、内分泌疾患や結合組織疾患といった全身性疾患、先天性心疾患のような神経・筋以外の臓器の疾患を考えなくてはならない。乳児において、筋力低下の有無を評価することは難しいが、臥位

での四肢、頸部の抗重力運動、処置や診察など嫌なことをした場合の逃避、拒否する動きの力強さ、泣き声の大きさ、または哺乳力などで判断する。ただし、染色体異常症の一種であるブリーダー・ワイリー症候群では筋力低下を伴う場合が多く、かつ腱反射も減弱から消失することから、時に判断は難しい。

1-3-2. 筋疾患としての特徴：類似病態をとる神経原性筋萎縮と鑑別

CMDは典型的には、乳児期から認める筋緊張低下、運動発達遅滞、筋力低下を主症状とする。しかし、軽症例では乳児期に異常に気付かれず、幼児期にかけて歩歩の遅れ、過剰転倒、階段昇降不得手、走行不可といった異常に気付かれることがある¹⁹⁾。先天性ミオパチーや先天性筋強直性ジストロフィーと異なり、周産期に呼吸障害などの異常を伴うことは、むしろ非典型的であることに留意する。重症例では乳児期早期からの哺乳不良、体重増加不良が受診の契機となることがある。一方で、感染症等の際に行った血液検査で偶然に高CK血症に気付かれることもある。一般的には、乳幼児健診で頭足の遅れ、もしくは坐位の遅れとともに、フロッピーインファントであることを指摘され、医療機関への受診に至る。同様に運動発達遅滞、フロッピーインファントを来す神経原性疾患として遺伝性ニューロパチーやSMAがあげられる。鑑別点として、CMDの腱反射は減弱するものの完全に消失する例は少ないのに対し、これらの神経原性疾患では受診時に腱反射が消失している例が多い。また、遺伝性ニューロパチーでは座位の筋力低下が主体であるが、CMDでは近位筋力より低下する。SMAは神経原性でありながら、近位筋部位の筋力低下を示すが、舌線維束萎縮、特異な股位（手の尺側偏位、垂れ手）、奇異性呼吸等の特徴的な所見があれば鑑別は難しくない。

1-3-3. 筋ジストロフィーとしての特徴

1-3-3-1. FCMDとα-ジストログリカノパチー⁴⁾

FCMD典型例では乳児期に全身性の筋力低下と、哺乳力低下、体重増加不良、発達遅延等により約8か月までに気付かれる。典型例では平均的な頭足は6か月、座位保持は1歳半、ずり這い移動は3歳、運動機能のピークは5～6歳とされ、それ以降は緩徐に進行し、10歳代で衰えたりとされる。歩行可能な例は約5～15%とされるが、やはり運動機能のピークを過ぎると、全例が歩行不能となる。筋力低下は全身性であり近位筋部位である。偽性筋肥大が腓骨筋や前脛でみられる例もある。上肢の筋力は弱く、上肢は肩より上に挙げられない。顔面筋腫も特徴的であり、舌以降で頬がふっくらしたミオパチー顔貌を呈し、口輪筋の筋力低下により開口している。舌根も徐々に見られる。顔面筋腫は6歳以降では筋萎縮により顎の尖った細長い顔が次第に特徴的となる。FCMDではさらに、膝関節と足関節に早期から拘縮がみられることも特徴である。診断時にすでに膝関節の拘縮が見られるケースが多い。拘縮は膝・足関節だけでなく股関節、上肢、指と全身に及ぶ。股関節の亜脱臼もしばしば見られるため股関節の評価も重要である。脊柱側弯症や胸郭変形も体幹筋の筋力低下が原因でしばしばみられ、適切な時期に装具や手術による矯正が必要となる。FCMD患者では手指の運動機能は比較的保たれるため、電動車椅子走行を自身で行うことができる患者がしばしばみられる。典型例では15歳までに支持なしでの座位が

不能となり、完全臥床となる。合併症である呼吸機能低下、誤嚥性肺炎、窒息、心不全等により死亡する。平均寿命は17.6歳とされており、最近では、鼻マスク式人工呼吸の早期導入やカフアシストの導入、脊椎側弯症のコントロール、胃造設による栄養管理等により、寿命は延びているのではないかと考えられる。

臨床症状としての典型例は全体の約75%、歩行可能な軽症型は15%、頭足不能の重症例は約10%とされる。典型例や軽症型はホモ型に多い。しかし個人差も大きい。FCMDのうち、挿入変異をホモ接合体（両方のアリル）にもつ患者が約85%を占めている。片アリルが挿入変異で、もう片アリルが点変異である複合ヘテロ接合体といわれる患者が残りの15%である。挿入変異でないほうのアリルのFKTN遺伝子上での変異の内容により、水頭症や重い眼病変を合併するWWSを呈する重症型や、歩行可能で知的にもほぼ正常で心筋症のみの軽症型も存在する。挿入変異を持たない複合ヘテロ型のFCMDは現時点では日本では数例の報告しかないが、その場合は重症型となりWWSの臨床症状を呈する。

α-ジストログリカノパチーの中で、WWSは一般的には1歳までに合併症等で他界することが多いとされる最重症型であり、MEBはFCMDの最重症型と類似する症状をもつ。α-ジストログリカノパチーでLGMDタイプは成人発症で、中には心筋症のみを呈する軽症患者も存在する。

眼病変を半数以上に認め、屈折異常（近視視）、異常眼球運動（斜視）を伴う。異形成、網膜剥離など網膜病変もよく認める。脳奇形の合併が特徴で、中等度以上の知能障害が多い。けいれんは50%以上の症例で合併し、発熱に伴うけいれんを2～4歳頃に発症し、頻回に繰り返す。10歳を過ぎてからてんかん発作を発症する例も多く、発作型では部分発作が多い。脳MRI（図1-2）は診断において非常に重要で、特異的な所見として、側頭から後頭にかけての丸石様皮質異形成（旧滑脳症II型）、前頭葉後位の多小脳回、厚脳回（図1-2a）、小脳養胞様所見（図1-2b）があり、平坦な脳幹（図1-2c）、透明中脳嚢泡も参考所見として有用である。低年齢ではT2強調・FLAIR画像で白質に高信号を認めるが（図1-2d）、発達に伴い軽減することから、髄鞘化遅延を反映していると考えられている。

1-3-3-2. メロシン欠損型CMD¹⁹⁾

完全欠損型の臨床症状は重症で、出生時よりの哺乳困難、啼泣微弱、著明な筋緊張低下、筋力低下、顔面筋腫、多関節拘縮を認める。出生時より呼吸障害を呈することがあるが、換気補助を必要とするほどの呼吸障害は乳幼児期に発症する。最高運動到達は通常坐位か支え立位で、歩行可能例は少ない。進行性に関節変形、拘縮、側弯が生じる。腱反射は比較的早期に消失する。部分欠損例は発症が遅く、LGMDに類似した緩徐進行性の筋力低下を示す。心合併症は非常に稀である。脳MRIでは、白質の高信号が特徴であり、診断の一助となる。約30%にてんかんの発症を認め、知能は多くは正常から境界域である。

1-3-3-3. ウルリッヒ型CMD¹⁹⁾

筋力低下は生後早期から運動発達遅れとして気づかれる。症状に気づかれる平均は1歳前後である。半数は歩行可能である。その後、平均11歳で車椅子移動となる。換気不全が10歳過ぎから顕著になる場合があり注意が必要である。心筋障害は少ない。精神発達に

は問題はない。

ウルリッヒ型CMDでは筋力低下以外に、関節と皮膚の症状が特徴的である。関節所見としては、指関節等の遠位関節が柔らかく過伸屈する。逆に肘等の近位関節が拘縮する。その他に斜頸、踵骨の突出、股関節脱臼、直直脊椎がみられることもある。皮膚は創傷治癒に時間がかかり、ケロイド形成する傾向にある。このような関節症状や皮膚症状の合併は他の筋ジストロフィーでは少なく、この病型に特徴的である。

ウルリッヒ型CMDでは大腿MRIにおいて、外側広筋の中心部の障害の程度が軽く、辺縁部が強い（tigroid sign）と大腿直筋の中心部の高信号（central shadow, concentric shadow rectus）が特徴的であり（図1-3a）²⁰⁾、診断に有用である。下腿では、腓骨筋とヒラメ筋が接する側の辺縁が強く障害されると報告されている（図1-3b）。また、骨格筋CT画像では、早期から大腿筋筋や大腿四頭筋に萎縮や脂肪置換の所見を認める一方、薄筋、縫工筋、大内転筋は比較的保たれる。

1-3-4. 鑑別が難しい筋疾患（CMDやLGMDであれば筋炎やポンペ病、筋強直性ジストロフィーであればミオキミア、等）

CMDの鑑別は、(i) 数千～数万U/LのCK高値を伴うか、(ii) 数百～二千U/L程度、(iii) 正常～数百U/L程度の上昇で異なる。(iv)では、運動発達遅滞やフロッピーインファントを伴わず、偶然見つかった高CK血症の場合はデュシェンヌ型およびベッカー型筋ジストロフィー（ジストロフィン症）を考慮する。特に、デュシェンヌ型筋ジストロフィーでは数千～数万U/Lと高値である傾向にあるが、CMDで数万U/Lほどの上昇を示すことは少ない。(ii)での鑑別が重要になるのは、自己免疫性筋疾患とポンペ病である。重症例では時に二千U/L以上になることもあるが、数百から数千程度が多い。自己免疫性筋疾患（壊死性ミオパチー、筋炎等）は非常に稀であるが、副腎皮質ステロイド等の免疫抑制療法が奏功するので、その鑑別が重要である。詳細は本書2-4-2節を参照のこと。ポンペ病の最重症型である乳児型は早期診断、早期治療として酵素補充療法を始め限り、乳児期に死亡するため、鑑別として非常に重要である¹⁸⁾。現在では濃縮血の酵素活性測定を行うことで容易に診断に至ることができる。乳児期の筋炎は非常に稀である。(iii)は、先天性ミオパチー、先天性筋無力症候群等が対象となる。SMA III型では軽度のCK値上昇を認めることがある。

1-4. 検査

1-4-1. 生化学的検査：クレアチンキナーゼ

1-4-1-1. FCMDとα-ジストログリカノパチー

CK値は著明に上昇する（数千～数万U/L）が、完全臥床となると下降傾向となり、10代後半では正常化することもある。福山型に特有とされる咽頭炎後の横紋筋融解症では、通常の値の10倍以上に上昇する。

1-4-1-2. メロシン欠損型CMD

CK値は著明に上昇する（通常の10～150倍）。

1-4-1-3. ウルリッヒ型CMD

CK値は正常か軽度上昇する。

1-4-1-4. その他のCMD

正常から上昇するものまで様々である。

1-4-2. 電気生化学的検査（筋強直性ジストロフィーでは重要）

1-4-2-1. FCMDにおける電気生化学的検査所見の基本

筋電図は筋原性変化を呈する。末梢神経伝導速度は遅延しない。

1-4-2-2. メロシン欠損型CMD

脱髄の末梢神経障害を生じ、運動神経優位だが感覚神経も障害され、生後6か月以後に末梢神経伝導速度遅延が認められることが多い²⁰⁾。視覚誘発電位や体性感覚誘発電位の遅延も認める。

1-4-2-3. ウルリッヒ型CMD

筋電図検査では筋原性変化を認める。視覚誘発電位や体性感覚誘発電位は正常である。

1-4-3. 筋病理検査（CMDとLGMDでは重要）

1-4-3-1. CMDにおける筋病理所見の基本

乳幼児早期から高度の筋ジストロフィー所見に加え、間質の結合組織増生、脂肪置換がみられる。筋繊維は円形で極小であり、幼弱なタイプ2C繊維が多い。免疫染色ではαDGの糖鎖を染色する抗体に対する反応性が著しく低下する。

1-4-3-2. メロシン欠損型CMD

筋ジストロフィー所見に加えて、強い結合組織増生を呈し、免疫組織化学染色でメロシン（ラミニンα2）の欠損あるいは著減を認める。皮膚生検にて、基底膜の免疫組織化学染色でメロシン（ラミニンα2）の欠損を認めることも診断根拠となる。

1-4-3-3. ウルリッヒ型CMD

筋繊維の大小不同、間質の結合組織増生、脂肪組織の増加がみられる。壊死繊維や再生繊維は認めるが少なく、免疫組織化学染色でVI型コラーゲンの完全欠損（筋組織内で完全に欠損している）または筋鞘膜特異的欠損（筋鞘膜に特異的に欠損している）を認める。

1-5. 遺伝学的解析

確定診断目的の遺伝学的解析の実施にあたっては、遺伝情報及び遺伝子診断の持つ意義や留意点等を十分理解した上で、適切な説明ないし遺伝カウンセリングをおこなうことが必要である²⁰⁾。

1-5-1. 現在、健康保険適用で受託検査会社がある遺伝子検査

2022年現在、健康保険適用のCMD遺伝子検査は、FCMDのFKTN遺伝子3kb SVA型レトロトランスポゾン挿入に係る解析、直接シーケンシングのみである。FCMDの可能性があれば、まず実施する。

1-5-2. 健康保険適用がない遺伝子検査

メロシン欠損型CMD、ウルリッヒ型CMD

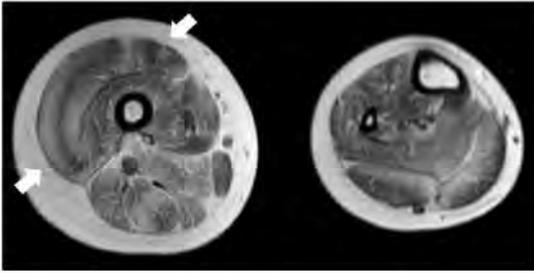


図 1-3 ウルリッヒ型先天性筋ジストロフィー 10 歳男児の大腿 MRI 画像。

MDDG/CDG types	遺伝子名	OMIM 番号	機能
MDDG1	POMT1	607423	POMT2 と共に O マンノースの転移酵素
MDDG2	POMT2	607439	POMT1 と共に O マンノースの転移酵素
MDDG3	POMGnT1	606822	N-Acetylglucosaminil 転移酵素
MDDG4	FKTN	607440	Fbo5P 転移酵素
MDDG5	FKBP	606596	Fbo5P 転移酵素
MDDG6	LARGE	603590	Xylosyl and glucuronyl 転移酵素
MDDG7	SPD	614631	a cytidine diphosphate ribitol 合成酵素
MDDG8	POMGnT2	614628	N-Acetylglucosaminil 転移酵素, POMK 関連のリン酸化促進
MDDG9	DAG1	128239	αジストログリカン蛋白
MDDG10	TMEM5	605862	キシロース転移酵素
MDDG11	B3GALNT2	610194	N-Acetylglucosaminil 転移酵素, POMK 関連のリン酸化促進
MDDG12	POMK	615247	O-mannosyl glycan リン酸化酵素
MDDG13	B3GNT1	605517	N-Acetylglucosaminil 転移酵素
MDDG14	GMPPB	615320	GDP-Mannose 生合成
CDG1E	DFM1	603503	Dolichol phosphate mannose 生合成
CDG1U	DFM2	603504	Dolichol phosphate mannose 生合成
CDG1O	DFM3	605651	Dolichol phosphate mannose 生合成
CDG1M	DOLK	610746	Dolichol phosphate 生合成

表 1-1 αジストログリカノパチーの原因遺伝子。

第 2 章 肢帯型筋ジストロフィー（小児～成人筋ジストロフィーの病型診断を念頭に）

2-1. 肢帯型筋ジストロフィー（LGMD）の疾患概念

肢帯型筋ジストロフィー（limb-girdle muscular dystrophy, LGMD）という疾患概念の提唱は比較的遅く、「上肢帯や腰帯から始まる筋力低下を呈し、発症と経過が比較的遅く、通常は常染色体劣性(劣性)遺伝をとるもの」として、1954年にWaltonとNattrassにより発表された¹⁾。その後、常染色体顕性(優性)遺伝をとるものも同じ病型として報告されるようになったため、多様で異質な病態を含むこととなり、一時はwaste basketと扱われていた。ジストロフィン単離以降の分子遺伝学的研究により、多くのLGMDは筋細胞膜近傍でジストロフィンと関連するタンパクの欠損ないし機能低下であることが解明されている。常染色体顕性(優性)の病型としてLGMD1A～LGMD1Hが、常染色体劣性(劣性)の病型としてLGMD2A～LGMD2Zが報告されている²⁾(表 2-1)。2018年にLGMDの病型に関する新たな命名法が提唱されたが³⁾、まだ十分に整理されていない。本稿では従来の病型名称を用いる。

2-2. LGMDの臨床的特徴

2-2-1. 筋ジストロフィーとしての特徴

ほとんどのLGMDは、腰帯や四肢近位の筋力低下で発症し、徐々に筋力低下と筋萎縮が進行する。従って、多くの症例で「立ち上がったり階段を上ったりするのが大変」という症状で初発する。しかし、LGMD2Bの原因遺伝子であるジスフェルリンの変異は三好型遠位型ミオパチーも呈しうることからわかるように、遠位優位の筋力低下を呈する症例もありうるので注意を要する。筋骨格系の特徴的所見を呈しやすい病型を表 2-2 にまとめた。心不全や不整脈、呼吸不全といった生命予後を左右する症状は、病型により傾向に差がある(表 2-3)。

2-2-2. 鑑別が難しい筋疾患

筋ジストロフィーに含まれる他の病型は当然鑑別診断の対象となる。また、先天性ミオパチーにも青年期から成人期にかけて症状が顕在化する症例があり、筋力低下が四肢近位に強い場合はLGMDとの鑑別が難しいことがある。その他、自己免疫性筋疾患(免疫介在性壊死性ミオパチー、皮膚筋炎、多発筋炎、封入体筋炎)、代謝性筋疾患(筋型糖尿病)、ミトコンドリア病、神経筋接合部疾患(先天性筋無力症候群、重症筋無力症、ランバート・イートン症候群)といった疾患は、LGMDとの鑑別が難しい症例があることが知られる。

筋ジストロフィー以外の疾病やLGMD以外の筋ジストロフィーを鑑別し、正しいLGMDの病型診断を得ることは、的確な病状評価と適切な医療提供という日常診療に役立つだけでなく、病態解明や新たな治療開発にもつながる⁴⁾。

とくに、自己免疫性筋疾患や神経筋接合部疾患、筋型糖尿病であるポンペ病や、ミトコンドリア病であるMELASは、薬物療法による治療が可能であり、その鑑別は重要である(表 2-4)。

LGMDを疑う患者の病型診断を進める際のフローチャートを図 2-1 に示す。以下は、このフローチャートに沿って論ずる。

なお本邦では、「デュシェンヌ型筋ジストロフィー診療ガイドライン」と「重症筋無力症診療ガイドライン」が発表され、「封入体筋炎診療の手引き」「筋チャネル病（遺伝性周期性四肢麻痺、非ジストロフィー性ミオトニー症候群）診療の手引き」および、「線取り空胞を伴う遠位型ミオパチー、ウルリッヒ病、ベスレムミオパチー、マリネスコ・シェーグレン症候群、顎頭遠位型ミオパチー、三好型ミオパチーの各診断基準が作成されており、さらに「自己免疫性筋疾患診療の手引き」が編集集中である。日本神経学会のガイドラインウェブサイトで見ることができ、診療の参考になる。

2-3. 筋ジストロフィーの診断精査の前提として必要な情報

2-3-1. 家族歴

筋ジストロフィーの定義に「遺伝性疾患」であることが含まれるので、家族歴は診断に極めて重要である¹⁰⁾。どのような遺伝形式が想定されるかによって、鑑別診断の内容が左右される。

家系内発症者の臨床および遺伝情報は、遺伝カウンセリングを受ける際には不可欠である。別の家系内発症者の診断に重要な情報となるが、その情報を得るためには家系内発症者本人の同意が必要であることは論を俟たない。

2-3-2. 筋変性の分布

筋変性の分布は、筋萎縮や筋力低下といった診察によってわかる臨床像と、骨格筋画像検査により知ることができる。病型により筋変性の分布と進行パターンに特徴がみられ、それらを検出できる骨格筋画像検査は診断に際して有用である¹¹⁾。

2-3-3. 心不全・不整脈・呼吸不全・嚥下障害等の随伴症状

これらは、病型診断に役立つばかりでなく、生命予後を左右する治療の導入に直結する。筋疾患が疑われる症例は、一度は心機能と呼吸機能を評価することを勧めたい。

2-3-4. 血清クレアチンキナーゼ

筋ジストロフィーにおけるクレアチンキナーゼ(creatin kinase, CK)の上昇は、杉田により1959年に報告された¹²⁾。しかし、筋疾患で必ずCKが上昇するとは限らない。また球状糖性筋萎縮症のようにCKが1,000IU/L程度まで上昇する神経原性筋萎縮もある。血清CK値だけで筋疾患かどうかを判断するのは難しい。LGMDの中でも、CK上昇の程度は病型により様々である(表 2-5)。筋萎縮が極度に進行するとCK値が低下することにも留意を要する。

2-4. 筋生検の前に実施しておきたい検査

LGMDとの鑑別が難しい筋疾患(とくに治療が可能な疾患)を念頭に、筋生検の前に実施しておきたい検査を挙げる。

2-4-1. 骨格筋画像検査

骨格筋の炎症性変化は MRI で T2 高信号像を呈するので、自己免疫性筋疾患の鑑別に役立つばかりでなく、筋生検部位の決定に有用である。X 線 CT は、四肢・体幹を全般的に評価するのに適するほか、CT 値が一意に定義されるので長期的に変化を追跡するのに適する。

なお、筋画像検査を中心とした診断については図 2S を参考にされたい。

2-4-2. 筋炎関連抗体

LGMD とされた症例の中に、高齢発症で進行が緩徐な免疫介在性壊死性ミオパシーがあることが報告されている¹⁸。皮膚筋炎や多発筋炎、封入体筋炎も、LGMD と類似の経過と病像を呈することがある。これらの自己免疫性筋疾患も、診断には筋病理所見が必要であるが、精査にあたり筋生検に前後して筋炎関連抗体の提出が望まれる(表 2-6)¹⁴。

2-4-3. 酸性αグルコシダーゼ活性の乾燥濾紙血スクリーニング

ポンペ病(糖原病 2 型)は、ライソソーム酵素である酸性αグルコシダーゼ(GAA)の活性低下により、全身とりわけ筋におけるグリコーゲン代謝障害をきたす常染色体性劣性(劣性)の遺伝子疾患である。症状が比較的軽い成人発症の症例は、LGMD と臨床的に鑑別が難しいことがあるが、乾燥濾紙血により GAA 活性が簡便にスクリーニングできる。ポンペ病は酵素補充療法が実用化されており、鑑別が重要である。乾燥濾紙血で GAA 活性が低下していなければポンペ病を否定できるが、スクリーニング陽性でも酵素活性低下を呈する遺伝子多型(強欠損:pseudodeficiency)が日本人には多いので、ポンペ病の診断確定にはリンパ球・筋組織・線維芽細胞等での GAA 酵素活性測定や GAA 遺伝子解析といった精査を要する。スクリーニング実施施設は、日本先天代謝異常学会ウェブサイト「精密検査施設一覧」(<http://ajimd.net/inf.html>)を参照のこと。

2-4-4. 乳酸・ピルビン酸(血液、髄液)

ミトコンドリア病では、脳卒中様発作やてんかんといった中枢神経の発作性徴候を呈することが多いが、まれに筋病変を主体とする症例があり、LGMD との鑑別を要することがある。ミトコンドリア病の診断は、脳 MRI での T2 高信号病変や筋病理所見、遺伝子解析等により多角的に行われるが、血液や髄液の乳酸・ピルビン酸が上昇することが多く、診断の参考になる。ミトコンドリア病の一病型である MELAS の脳卒中様発作に対し、本邦でタウリンが 2019 年 2 月に薬事承認されたことから、鑑別が重要である。

2-4-5. 反復刺激筋電図

重症筋無力症、ランバート・イートン症候群、先天性筋無力症候群といった神経筋接合部疾患は、症例によっては易疲労性や症状の日内変動が目立たず、緩徐進行性の筋力低下や筋萎縮を呈することがある。これらの場合、反復刺激筋電図が鑑別に役立つ。

ランバート・イートン症候群では、強収縮による筋力回復が、臨床的にも筋電図検査でも認められる。

先天性筋無力症候群は、日内変動よりも、数日～数週間の単位で易疲労性や倦怠感が変動する日差変動をみることもあり、鑑別に役立つ。

2-4-6. 針筋電図でのミオトニー放電

筋強直性ジストロフィー 2 型(Myotonic dystrophy type 2, DM2)のように、筋強直性症

群で LGMD 類似の臨床像を呈する病型がある。ミオトニー放電が目立つ場合の診断手順は、第 3 章を参照されたい。

2-4-7. 健康保険適用の遺伝学的検査

健康保険適用の遺伝学的検査のうち、検査会社が受託している筋ジストロフィーの検査は、ジストロフィン遺伝子解析(MLPA 法、直接シーケンス法)、筋強直性ジストロフィー 1 型(Myotonic dystrophy type 1, DM1)の DMPK 遺伝子 3 非翻訳領域 CTG 反復配列伸長に係る解析、福山型先天性筋ジストロフィー(Fukuyama congenital muscular dystrophy, FCMD)の FKTN 遺伝子解析(3kb SVA 型レトロトランスポゾン挿入解析、直接シーケンス)の 3 つである(2022 年 4 月現在)。

ベッカー型筋ジストロフィー(Becker muscular dystrophy, BMD)や女性ジストロフィン症は LGMD と鑑別が難しいことがある。Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification (MLPA) 法によるジストロフィン遺伝子解析は、79 個のエクソンをそれぞれ PCR 法で増幅して検出する方法である。2 つ以上の連続したエクソンの欠失や重複が認められれば、ジストロフィン症の診断を確定できる。しかし、MLPA 法だけで診断を確定できるような変異を持つジストロフィン症患者は全体の約 60% に過ぎないことが知られており、それ以外のジストロフィン症では生検筋による免疫染色等のジストロフィン蛋白発現解析が必要である。ジストロフィン遺伝子の単独エクソン欠失や、MLPA 法でジストロフィン遺伝子の変異を同定できなかった症例の骨格筋免疫染色でジストロフィン蛋白発現の低下ないし欠損を認めた場合には、直接シーケンス法により遺伝子変異を検索できる。直接シーケンス法は、かざさ DNA 研究所が保険適用検査として受託する¹⁴他、患者登録希望者は神経・筋疾患患者登録 Remudy[®]での実施が可能である。健康保険による遺伝学的検査は「原則として患者 1 人につき 1 回算定できる」こととされており、「2 回以上実施する場合には、その医療上の必要性について診療報酬明細書の摘要欄に記載する」必要がある。

2-5. 筋生検

生検で得られる筋組織はおもに、筋病理所見の評価と、蛋白発現の分析に用いられる。

2-5-1. 筋病理所見¹⁴

ジストロフィー性変化では、壊死線維や再生線維、間質の増生を認める。LGMD2A における分葉線維のような特徴的所見を呈する病型がある。筋病理所見は、後述の網羅的遺伝子解析におけるパネル選択に影響する。また、網羅的遺伝子解析で検出されたバリエーションの病原性を評価する際に、筋病理所見が有用となることがある。

2-5-2. 蛋白発現の分析: 免疫染色、ウエスタンブロット

適切な抗体を用い、できるだけ網羅的に、安定した分析を実施する施設に依頼することが望ましい。例えば国立精神・神経医療研究センターでは、図 2-1 に挙げた蛋白の生検筋における発現分析が行われている。

2-6. 網羅的遺伝子解析

次世代シーケンサー(next generation sequencer, NGS)により、遺伝子解析の効率は飛躍的に向上した。その手法として、既知の疾患原因遺伝子を対象とする解析と、未知の遺伝子を対象とする解析に大別できる。

2-6-1. ターゲットリシーケンシング

遺伝性筋疾患の原因遺伝子は既に約 200 が同定されている。筋疾患すべてを網羅する遺伝子パネルでは診断の効率と精度がかえって低下する。国立精神・神経医療研究センターでは、筋病理所見に応じた遺伝子パネルが作成されている。このように、NGS を用いたターゲットリシーケンシングには、臨床情報と筋病理所見が欠かせない。

2-6-2. エクソーム解析、トランスクリプトーム解析、家系解析

全ゲノムから、エクソン領域や転写産物を網羅的に解析する技術が開発されている。病的意義を確定するためには、血縁者の同意を得て家系解析をする必要もあり得る。適切な情報に基づいた前章までの解析で診断が確定しない場合は、未診断疾患イニシアチブ(IRUD)への解析依頼を検討してもよいかもしれない¹⁴。

文献

- Walton JN, Natrass EJ. On the classification, natural history and treatment of the myopathy. *Brain* 1954;77:169-231.
- 難病情報センター. 筋ジストロフィー. <http://www.nanbyou.or.jp/entry/4523> (2018 年 12 月 1 日閲覧).
- Bonne G, Rivier F, Hamroun D. The 2018 version of the gene table of monogenic neuromuscular disorders (nuclear genome). *Neuromuscul Disord*. 2017;27:1152-1183.
- Kaplan JC, Hamroun D. Genetable of neuromuscular disorders. <http://www.musclegenetable.fr/> (2018 年 12 月 1 日閲覧).
- Pestronk A. Limb-girdle muscular dystrophy (LGMD) syndromes. Neuromuscular Disease Center. <http://neuromuscular.wustl.edu/musdist/g.html> (2018 年 12 月 1 日閲覧).
- Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM). <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim> (2019 年 3 月 1 日閲覧).
- Straub V, Murphy A, Udd B. LGMD workshop study group. Limb girdle muscular dystrophies - Nomenclature and reformed classification. *Neuromuscul Disord* 2018;28:702-710.
- Narayanaswami P, Weiss M, Selcen D, et al. Evidence-based guideline summary: diagnosis and treatment of limb-girdle and distal dystrophies. Report of the guideline development subcommittee of the American Academy of Neurology and the practice issues review panel of the American Association of Neuromuscular &

Electrodiagnostic Medicine. *Neurology* 2014;83:1453-1463.

- 日本神経学会 ガイドライン. <https://www.neurology-jp.org/guidelinem/> (2019 年 3 月 1 日閲覧).
- 「神経疾患の遺伝子診断ガイドライン」作成委員会(編). 神経疾患の遺伝子診断ガイドライン 2009.
- Straub V, Carlier PG, Mercuri E. Pattern recognition in genetic muscle diseases using muscle MRI. *Neuromuscul Disord* 2012;22:S42-53.
- Ebaashi S, Toyokura Y, Momoi H, Sugita H. High creatine phosphokinase activity of sera of progressive muscular dystrophy. *J Biochem* 1959;46:103-104.
- 久留 聡, 鈴木 重明, 尾方 克久, 他. 診断未確定慢性ミオパシーにおける壊死性ミオパシー関連抗体スクリーニング. *臨床神経* 2017;57:562-566.
- 尾方 克久. 筋疾患の診かた: 診療室でわかること. 日本神経学会第 9 回専門医育成教育セミナーテキスト, 2017.
- 公益財団法人 かざさ DNA 研究所 かざさ遺伝子検査室. <https://www.kazusa.or.jp/genetest/> (2019 年 1 月 21 日閲覧).
- ジストロフィーノパシー. 神経・筋疾患患者登録 Remudy. <http://www.remudy.jp/dystrophinopathy/index.html> (2018 年 12 月 1 日閲覧).
- 西野 一三. 筋病理の基本. *臨床神経* 2011;51:669-676.
- IRUD 未診断疾患イニシアチブ. <https://www.irud.jp/> (2018 年 3 月 20 日閲覧).

LGMD?：慢性進行性の筋力低下（近位優位が多い）¹⁾

- 鑑定の前提として必要な情報：
- 家族歴 → 遺伝形式の検討
 - 家系内発症者の精査結果²⁾
 - 筋変性の分布
 - 臨床像（萎縮、筋力低下）
 - 骨格筋生検検査（図2S参照）
 - 心不全・不整脈・呼吸不全等の随伴症状³⁾
 - 血清クレアチンキナーゼ

筋生検の前に実施しておきたい検査：

- 筋炎関連抗体
- GAA 乾燥凍紙血スクリーニング
- 乳酸・ピルビン酸（血液、髄液）
- 反復刺激筋電図
- 針筋電図：ミオトニー放電
- ジストロフィン遺伝子解析（MLPA法）⁴⁾

筋生検：

- 筋病理所見：ジストロフィー性変化
- 蛋白発現：免疫染色、ウェスタンブロット

網羅的遺伝子解析：

- ターゲットリシーケンス⁵⁾
- エクソーム解析、トランスクリプトーム解析⁶⁾
- 家系解析⁷⁾

- 1) 針筋電図で運動単位の動員を遊離し神経源性筋萎縮症を鑑別し否定することが重要
- 2) 遺伝カウンセリングに必須であり、診断に必要な情報であるが、情報を得るにはその家系内発症者の同意が必要
- 3) 病型診断に役立つだけでなく、治療に直結する
- 4) 乾燥凍紙血スクリーニングだけでは診断が難しい
- 5) 第3章を参照のこと
- 6) MLPA法で診断を確定できるのはジストロフィン座の約60%にとどまる

- 自己免疫性筋疾患（筋炎/免疫性神経筋性ミオパチー）
- ボンベ病（糖原病2型）⁸⁾
- ミトコンドリア病
- 神経筋接合部疾患
- 筋強直性痙攣⁹⁾
- ジストロフィン症（DMD,BMD）

筋病理がジストロフィー性変化でなければ、所見に合わせた診断を検討する。先天性ミオパチー、筋炎、神経源性筋萎縮症

網羅的解析を安定して実施する施設へ検体を依頼するのが望ましい。例えば国立神経・神経筋研究センターでは以下の蛋白を解析している：

- Dystrophin, Utrophin, Dysferlin, Sarcoglycin(a,β), Caveolin 3, Emerin, Merosin, Collagen VI, Dystroglycan(a,β), Calpain 3, Telethonin/TCAP
- 7) 次世代シーケンサーによるターゲットリシーケンスにおける筋ジストロフィー関連遺伝子パネルの選択は、筋病理所見が前提となる。
8) 適切な情報があれば、未診断疾患イニシアチブ（IBUD）への依頼を検討できる

図2-1 肢帯型筋ジストロフィー（LGMD）を疑う患者の病型診断を進める際のフローチャート。
DM2：筋強直性ジストロフィー2型、MLPA：Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification、GAA：酸性αグルコシダーゼ、DMD：デュシェンヌ型筋ジストロフィー、BMD：ベッカー型筋ジストロフィー。

旧名称 ^{*)}	OMIM 番号	新名称 ^{*)}	OMIM 番号	原因遺伝子	OMIM 番号
発色体遺伝性(優性)遺伝					
LGMD1A	159000	MFN5	609200	MYO7	604163
LGMD1B	159001	EDMD2	181330	LMNA	150330
LGMD1C	607901	RMD2	605072	CAV3	601253
LGMD1D	603511	LGMD01	603511	DNAJB8	611332
LGMD1E	602067	MFH1	601419	DES	155660
LGMD1F	603423	LGMD02	604223	TNPO3	610032
LGMD1G	605115	LGMD03	609115	HNRPA2L	607137
LGMD1H	613530	-	-	-	-
LGMD1I	618129	LGMD04	618129	CAPN3	114240
BTHLM1	159810	BTHLM1 (LGMD05)	159810	COL6A1	120220
				COL6A2	120340
				COL6A3	120250
常染色体遺伝性(優性)遺伝					
LGMD2A	253600	LGMDR1	253600	CAPN3	114240
LGMD2B	253601	LGMDR2	253601	DYSF	603009
LGMD2C	253700	LGMDR3	253700	SGCG	603596
LGMD2D	609059	LGMDR5	609059	SGCA	600119
LGMD2E	604286	LGMDR4	604286	SGCB	600900
LGMD2F	601287	LGMDR6	601287	SGCD	601411
LGMD2G	601954	LGMDR7	601954	TCAP	604488
LGMD2H	254110	LGMDR8	254110	TRIM2	602290
LGMD2I	607155	MDDG5	607155	FKBP	605596
		(LGMDR9)			
LGMD2J	609807	LGMDR10	609807	TTN	189840
LGMD2K	609308	MDDG1	609308	POMT1	607423
		(LGMDR11)			
LGMD2L	611307	LGMDR12	611307	ANO5	609662
LGMD2M	611588	MDDG4	611588	PKTN	607440
		(LGMDR13)			
LGMD2N	613158	MDDG2	613158	POMT2	607439
LGMD2O	613157	(LGMDR14)			
		MDDG3	613157	POMGN1	606822
		(LGMDR15)			
LGMD2P	613818	MDDG9	613818	DAG1	128229
		(LGMDR16)			
LGMD2Q	613723	LGMDR17	613723	PLEC	601282
LGMD2R	615325	MFH1	615325	DES	125660
LGMD2S	615356	LGMDR18	615356	TRAPPC11	614138
LGMD2T	615352	MDDG14	615352	GMPFB	615320
		(LGMDR19)			
LGMD2U	616052	MDDG7	616052	ISPD	614631
		(LGMDR20)			
LGMD2V	-	GSS2	230300	GAA	606900
LGMD2W	616827	MORCMTT	616827	PINCH2	607908
LGMD2X	616812	CARRIC	616812	BVES	604577
LGMD2Y	617072	NRSDC	617072	TOR1AIP1	614512
LGMD2Z	617232	LGMDR21	617232	POGLUT1	615618
UCMD1	254090	UCMD1 (LGMDR22)	254090	COL6A1	120220
				COL6A2	120240
				COL6A3	120250
(MDC1A	607855)	LGMDR23	618138	LAMA2	156225
MDDG8	618135	MDDG8 (LGMDR24)	618135	POMGN2	614826

表2-1 LGMD の病型^{*)}、新名称のうち、複数の名称を有する病型は、OMIM 番号の見出しに採用された名称を上に行に、その名称として挙げられた名称を下に行に括弧内で、併記した。新名称の LGMDR23 は、MDC1A より軽症の別病型とされ、正確には相当する旧名称がない。旧名称の LGMD1H は原因遺伝子が同定されていなかったため、新名称を与えられなかった^{*)}。新名称にある GSD2 はボンベ病である。

筋骨格系の特徴的所見	病型（「LGMD」は省略）
筋偏性肥大	1B, 1C, 1D, 2C, 2D, 2E, 2F, 2G, 2I, 2K, 2M, 2N
関節拘縮	1A, 1B, 1G, 2A, 2M, 2R, 2Y
骨髄硬直	1B, 2A, 2M, 2Y
顔面筋罹患	1A, 2A, 2H, 2R
rippling	1C

表2-2 筋骨格系の特徴的所見を呈しやしないLGMDの病型。

病型（「LGMD」は省略）	
心不全	1B, 1E, 2C, 2D, 2E, 2F, 2G, 2I, 2K, 2M, 2N, 2O, 2R, 2Y
不整脈	1B, 1C, 1E, 2R, 2X
呼吸不全	1A, 1E, 1F, 2B, 2C, 2D, 2E, 2F, 2M, 2R, 2V, 2Z
嚥下障害	1D, 1F

表2-3 心筋・呼吸・嚥下の障害を呈しやしないLGMDの病型。

疾病	鑑別のポイント	治療
自己免疫性筋疾患 (皮膚筋炎、多発筋炎、筋痛症)	筋炎関連抗体	副腎皮質ステロイド 免疫抑制剤
免疫介在性壊死性ミオパチー)	筋痛症	免疫グロブリン
ボンベ病（糖原病2型）	GAA 活性 (乾燥凍紙血スクリーニング)	酵素補充療法
ミトコンドリア病	乳酸・ピルビン酸（血液、髄液）	(アルグルコシダーゼアルファ)
	筋病理	タウリン (MELAS の脳卒中 様発作に対して)
	脳 MRI	
重症筋無力症	易疲労性、症状の日内変動	副腎皮質ステロイド
	反復刺激筋電図での漸減現象	免疫抑制剤
	抗 ACh 受容体抗体	抗コリンエステラーゼ薬
	抗 MuSK 抗体	免疫グロブリン
	抗 LRP4 抗体	血液浄化療法
ランバート・イートン症候群	易疲労性	3,4-ジアミノピリジン
	強収縮で筋力・腱反射増強	腫瘍併発例ではその治療
	末梢神経伝導検査でM波増幅低下	
	高頻度反復刺激で漸増現象	
	抗 VGCC 抗体	
先天性筋無力症候群	易疲労性、症状の日内変動	抗コリンエステラーゼ薬等
	反復刺激筋電図での漸減現象	(病型により異なる)

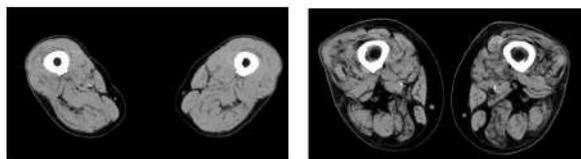
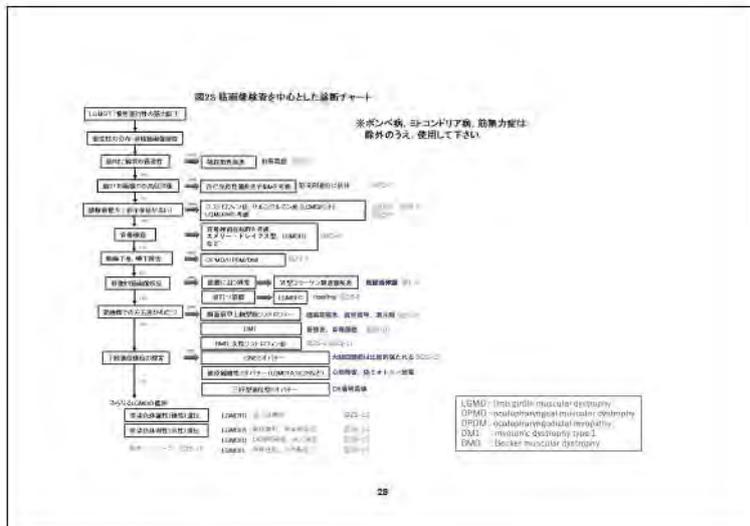
表2-4 LGMD との鑑別が重要で、薬物療法があるおもし筋疾患。GAA：酸性αグルコシダーゼ、ACh：アセチルコリン、MuSK：筋特異的チロシンキナーゼ、LRP4：LDL 受容体関連タンパク4、VGCC：電位依存性カルシウムチャネル。

血清 CK	病型（「LGMD」は省略）
高度上昇（～1000IU/L）	1C, 2B, 2C, 2D, 2E, 2F, 2I, 2J, 2K, 2L, 2M, 2N, 2P, 2Q, 2T, 2U, 2V, 2W, 2X
中等度上昇（500～1000IU/L程度）	1E, 2G, 2H, 2S
軽度上昇（200～500IU/L程度）	1A, 1B, 1D, 1F, 1G, 1H, 2A, 2O, 2R, 2Y, 2Z

表 2-5 LGMD の病型による CK 上昇の傾向。あくまでも傾向であることに留意。

疾病	抗体
皮膚筋炎・多発筋炎	抗アミノシル tRNA 合成酵素（ARS）抗体*
	抗 Jo-1 抗体(His)*, 抗 PL-7 抗体(Thr)*, 抗 PL-12 抗体(Ala)*, 抗 EJ 抗体(Gly)*, 抗 KS 抗体(Asp)*,
	抗 OJ 抗体(Ile), 抗 Zo 抗体(Phe), 抗 Ha 抗体(Tyr)
	抗ミトコンドリア M2 抗体*, 抗 MDA5 抗体*, 抗 TIF1 抗体*,
	抗 Mi-2 抗体*, 抗 NXP-2 抗体, 抗 SAE 抗体
免疫介在性壊死性ミオパチー	抗 SRP 抗体*, 抗 HMGCR 抗体*
封入体筋炎	抗 NT5C1A 抗体

表 2-6 筋炎関連自己抗体。下線は健康保険適用。*は受託検査会社がある検査（いずれも 2018 年 12 月現在）。注：抗 ARS 抗体は 8 種類が同定され、抗体名の後ろの括弧内はその抗体が対応するアミノ酸を示す。受託検査会社での「抗 ARS 抗体」検査は抗 Jo-1 抗体、抗 PL-7 抗体、抗 PL-12 抗体、抗 EJ 抗体、抗 KS 抗体の 5 種類を同時に測定する。別に抗 Jo-1 抗体の単独測定も健康保険適用で検査会社が受託している。



筋萎縮性側索硬化症

球脊髄性筋萎縮症

筋内に線状の低信号域が混入する
 筋萎縮性側索硬化症では左右差が見られることが多い
 障害分節・神経の領域に変性が見られる

図 2S-1 神経原性筋萎縮症

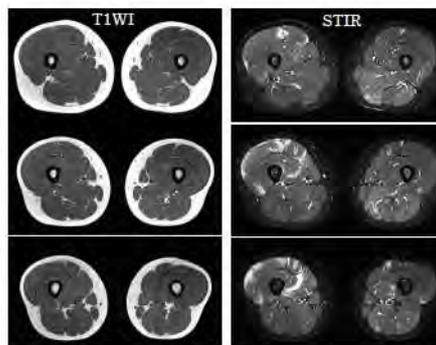


図 2S-2 抗 SRP 抗体陽性壊死性ミオパチー

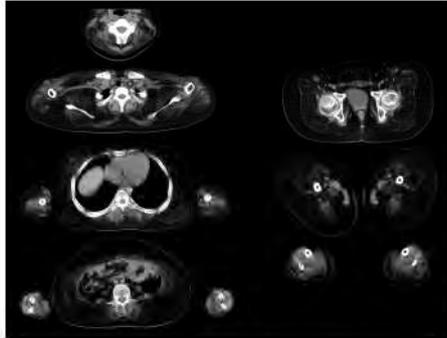
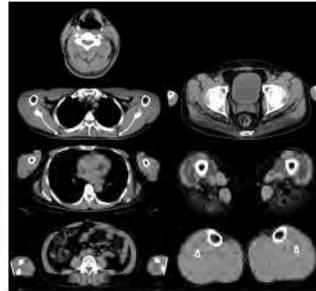
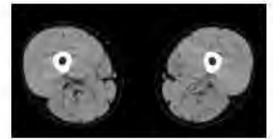


図 2S-3 デュシェンヌ型筋ジストロフィー



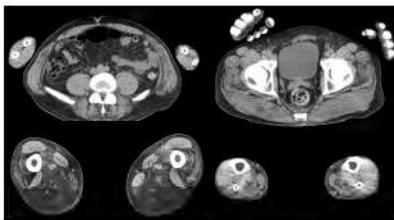
臀部・大腿の筋障害が目立つ。
左右差があることもある。
腓腹筋の肥大を認める

図 2S-4 ベッカー型筋ジストロフィー



大内転筋の萎縮

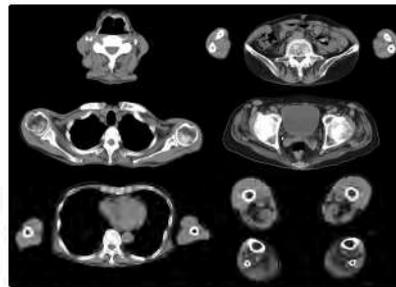
図 2S-5 肢帯型筋ジストロフィー2M (LGMD2M)



大腿筋筋群、大腿直筋を除く大腿四頭筋、腓腹筋、ヒラメ筋、傍脊柱筋に脂肪置換がみられやすい

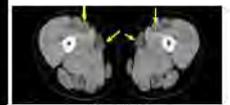
1B, 2A, 2M, 2Y でも脊椎強直の報告があり

図 2S-6 エメリー・ドレイフス型筋ジストロフィー



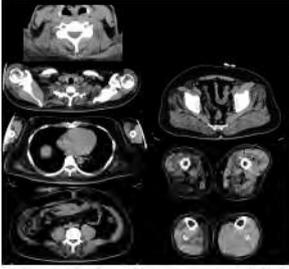
眼輪下垂、嚙下障害がある。大腿二頭筋、半腱様筋、ヒラメ筋、腓腹筋内側頭、腓骨筋群、臀部筋群に脂肪置換がみられやすい。

図 2S-7 眼瞼型筋ジストロフィー



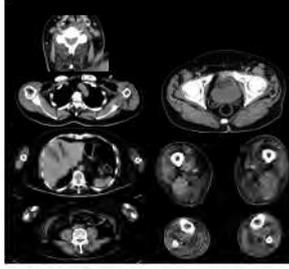
波打つ筋腹 (Wrinkled Shape)

図 2S-8 肢帯型筋ジストロフィー1C (LGMD1C)



上腕，肩甲骨周囲，大腿，下腿，腰部傍脊柱筋が障害されやすい。

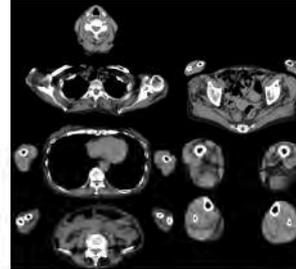
図 2S-9 顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー



胸鎖乳突筋，傍脊柱筋群，前腕筋群，中間広筋，脛腹筋が障害されやすい。

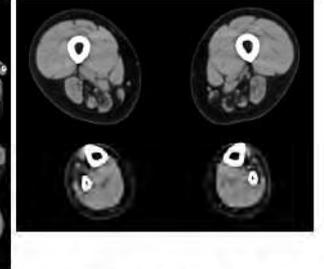
図 2S-10 筋強直性ジストロフィー1型

55



各断面で左右差が目立つことがある。近位・遠位ともに障害される。

図 2S-11 女性ジストロフィン症



※ 前脛骨筋，大腿後面の障害
※ 20-30代に症状が進行

図 2S-12 GNE ミオパチー

56

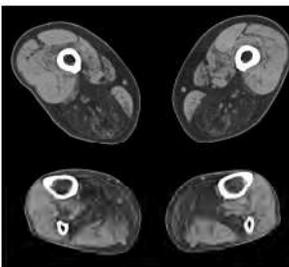
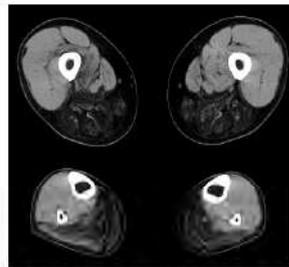


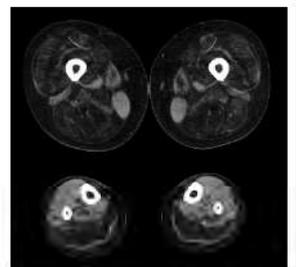
図 2S-13 肢帯型筋ジストロフィー1D (LGMD1D)



大腿，下腿ともに後面筋優位の障害
※ 翼状肩甲がある場合もあり
※ 心筋障害が見られない

図 2S-14 肢帯型筋ジストロフィー2A (LGMD2A)

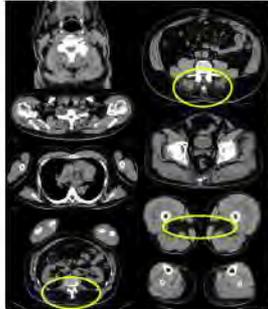
57



大腿，下腿ともに後面筋優位の障害
大臀筋，大腿直筋，薄筋，縫工筋が残存しやすい
※ 比較的高齢発症
※ CK 著明高値，進行は比較的速い
※ 下腿浮腫が生じやすい

図 2S-15 肢帯型筋ジストロフィー2B (LGMD2B)

58



傍脊柱筋と大内転筋の障害が目立つ

図 2S-16 肢帯型筋ジストロフィー-2L (LGMD2L)



図2S-17 筋萎縮パターンの一シニーム

第3章 筋強直性ジストロフィー (1型が否定された場合の病型診断を念頭に)

3-1. 筋強直性ジストロフィー-1型 (DM1) と筋強直性ジストロフィー-2型 (DM2)

筋強直性ジストロフィー (myotonic dystrophy, DM) は、成人筋ジストロフィーの中で患者が最も多く、その主症状は筋強直および筋ジストロフィー (筋萎縮と筋力低下) である。常染色体顕性(優性)遺伝形式をとり、患者により症状の重篤度や発症年齢はさまざまである。

遺伝学的に2つの病型が知られているが、本邦のDMのほとんどは *DMPK* 遺伝子3'側非翻訳領域のCTG反復配列が異常伸長したDM1 (myotonic dystrophy type 1) である。DM1は、発症年齢から成人型、幼(若)年型、先天型に分けられ、先天型は生下時より著明な筋力低下を示すことが多い。さらに、多臓器症状を合併する全身疾患であるという特徴がある。代表的なものに、白内障、不整脈、呼吸障害、嚥下障害、糖尿病、高次脳機能障害、消化器症状、良性・悪性腫瘍の合併等がある。本邦では *DMPK* 遺伝子解析が健康保険適用の検査であり、進行性の筋萎縮と筋強直を呈する患者ではまず *DMPK* 遺伝子解析によりDM1の鑑別を行う。

しかし、筋強直が目立つ筋ジストロフィーで *DMPK* 遺伝子の変異を認めなかった場合は診断に苦慮する。本邦ではきわめて稀とされるDM2 (myotonic dystrophy type 2) の診断手順が、その解決に役立つ。本稿では、DMを疑われるものの *DMPK* 遺伝子にCTG反復配列の伸長を認めなかった場合の鑑別診断の手引きとして、おもにDM2に焦点を当てて解説する。

3-2. DM2の疾患概念

DM2はミオトニア現象、骨格筋機能低下(筋力低下、筋痛、こわばり)、心伝導異常、紅色の後囊下白内障、インスリン抵抗性2型糖尿病、精巣不全等の特徴とする常染色体顕性(優性)遺伝性の多臓器疾患である¹⁾。1994年に近位筋優位の筋力低下、ミオトニア、白内障といった筋強直性ジストロフィーの特徴を符しながら、第19染色体のCTG繰り返り配列の伸長がみられない疾患群 (myotonic dystrophy with no CTG repeat expansion) として最初に報告された²⁾。また、別のグループから、筋力低下が主に近位筋優位にみられたことから、Proximal myotonic myopathy (PROMM)³⁾あるいは Proximal myotonic dystrophy (PDM)⁴⁾としても報告された。1999年に、ドイツ人家系の連鎖解析で遺伝子座が第3染色体長腕に決定され、続いて2001年に cellular retroviral nucleic acid binding protein (*CNVBP*) 遺伝子の第1イントロンのCCTGリピート伸長が原因遺伝子変異であることが発見されて⁵⁾、DM2の臨床遺伝学的な概念が確立された。

3-3. DM2の臨床的特徴⁶⁾

3-3-1. 筋ジストロフィーとしての特徴

DM2患者の発症年齢の多くは30~50歳台で、最も一般的な症状である四肢近位筋優位の筋力低下や筋痛で発症することが多い。DM1では乳児期あるいは小児期に様々な先天型として発症したり、成人後に変性疾患として発症したりすることがあるのに対し、DM2は発育異常とは無関係であり、小児期には重い症状は示さない。ミオトニア現象、すなわち筋内の異常興奮性による筋収縮および弛緩の不随意的な遅延は、ほとんどすべてのDM2患者で認められるが、一部の患者に認めないこともある。

3-3-2. 全身疾患としての筋疾患

DM1と同様、多臓器が障害される可能性があるが、一般的にその程度はDM1に比べ軽い。

大多数のDM2患者に、後囊下白内障を認めることが多い。心症状は、房室や心室内伝導ブロック、不整脈、心筋症として発症する。DM2患者で記載されている内分泌異常にはインスリン非感受性2型糖尿病および男性不妊の原因となる性腺不全がある。IgGおよびIgMの両者の低下を伴う低ガンマグロブリン血症の合併頻度も高いが、それに関連する臨床的な問題は報告されていない。DM2患者に合併する中枢神経系の異常には、脳MRIでみられる白質変化、PETでみられる前頭〜側頭部の血流低下がある。このような変化は認知機能、行動、人格に何らかの影響を及ぼすと思われるが、DM1に比べDM2は認知機能低下やパーソナリティ障害が目立たないことが多い。

3-3-3. 鑑別が難しい筋疾患

近位筋優位の筋萎縮・筋力低下や筋痛・筋のこわばりを呈する筋疾患は、鑑別の対象となる。筋ジストロフィーに含まれる他の病型の中では、特に肢帯型筋ジストロフィー (limb-girdle muscular dystrophy, LGMD) との鑑別が難しい症例があることが知られる。DM2を疑う患者の病型診断を進める際のフローチャートを図3-1に示す。以下は、このフローチャートに沿って論ずる。

3-4. DM2の診断精査の前提として必要な情報

3-4-1. 臨床症状

診察により、ミオトニア現象、近位筋優位の筋萎縮・筋力低下を共に認めることは、DM2診断の端緒となる。

3-4-2. 家族歴

筋ジストロフィーの定義に「遺伝性疾患」であることが含まれるので、家族歴は診断に極めて重要である⁷⁾。常染色体顕性(優性)遺伝を思わせる家族歴は、DM2を疑わせるものであるが、その症状が軽度なため、家族歴がはっきりしないこともあることに注意する。

3-4-3. 随伴症状

筋強直性ジストロフィー特有の眼症状、白内障、糖尿病、心伝導障害、IgG低値等の合併症の存在は重要である。

3-4-4. 針筋電図でのミオトニア放電

針筋電図でミオトニア放電や刺入時活動亢進を確認することは重要である。DM1とDM2

の電気生理所見の違いを論ずる報告もある。臨床的にも電気生理学的にもミオトニーを認めないLGMD 類似のDM2 症例も報告されているので注意を要する。

3-5. 遺伝子解析

3-5-1. DMPK 遺伝子 CTG リピート解析

本邦のDM の殆どはDM1 であるので、DM2 診断の前にDM1 を遺伝学的に確実に除外することが望ましい。健康保険適用の遺伝学的検査であるので、検査会社が受託しているDMPK 遺伝子解析を参照されたい。

3-5-2. CNBP 遺伝子 CCTG リピート解析

DM2 診断に必須の検査であるが、本邦で受託している検査会社はない。Athena (<https://www.athenadiagnostics.com/>) 等の海外の検査会社では、DM2 診断を受託解析している。

3-5-3. その他の遺伝子解析

3-5-3-1. ミオトニアがある場合

非ジストロフィー性ミオトニー症候群が鑑別となる。詳細は「筋チャンネル病診療の手引き」を参照されたい。

3-5-3-2. ミオトニアがない場合

LGMD, ベッカー型筋ジストロフィー (Becker muscular dystrophy, BMD) や女性ジストロフィン症は、ミオトニアのないDM2 と鑑別が難しいことがある。網羅的遺伝子解析や、ジストロフィン遺伝子解析 (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification, MLPA 法) が、鑑別に威力を発揮しうる。詳細は第2章 (2-4-5, 2-6) を参照されたい。

3-6. おわりに

DM2 の多くは 中高年発症で、その遺伝形式は常染色体性顕性(優性)遺伝を示す。DM2 ではDM1 のような先天性や若年発症を認めない。DM2 は近位筋優位の筋力低下を示し、その分布は遠位筋優位のDM1 と異なることが示されている。筋症状の分布からはDM1 との類似性よりもLGMD との類似性が高いことに注意が必要である。筋痛を訴えることが多いが、DM1 と異なり、ミオトニア現象は目立たず、重症の筋力低下、中脳神経症状を呈することも少ない。DM2 が他の病気と誤診されることも多く、診断が遅れる問題を指摘されている。26%の患者が優性疲労症候群、肢帯型筋ジストロフィー等と誤診されており、初発症状から正しい診断がつくまでの時間は、DM1 の7.3年に対してDM2 は14.4年と、2倍かかるとしている。DM2 の臨床症状は、DM1 に比べ軽症であるので、見落とされているDM2 の数は無視できないものと思われ、本邦においてもDM2 が存在することを念頭に診療をおこなうことが重要である¹⁰⁻¹²⁾。この手引きが、筋ジストロフィー医療の向上に役立つことを祈念する。

文献

- 1) Liquori CI, Ricker K, Moseley ML, et al. Myotonic dystrophy type 2 caused by a CCTG expansion in intron 1 of ZNF9. *Science* 2001;293:864-867.
- 2) Thornton CA, Griggs RC, Moxley RT 3rd. Myotonic dystrophy with no trinucleotide repeat expansion. *Ann Neurol* 1994;35:269-272.
- 3) Ricker K, Koch MC, Lehmann-Hora F, et al. Proximal myotonic myopathy: a new dominant disorder with myotonia, muscle weakness, and cataracts. *Neurology* 1994;44:1448-1452.
- 4) Udd B, Krahe R, Wallgren-Pettersson C, et al. Proximal myotonic dystrophy—a family with autosomal dominant muscular dystrophy, cataracts, hearing loss and hypogonadism: heterogeneity of proximal myotonic syndromes? *Neuromuscul Disord* 1997;7:217-228.
- 5) Day JW, Ricker K, Jacobsen JF, et al. Myotonic dystrophy type 2: molecular, diagnostic and clinical spectrum. *Neurology* 2003;60:657-664.
- 6) 「神経疾患の遺伝子診断ガイドライン」作成委員会(編). 神経疾患の遺伝子診断ガイドライン 2009.
- 7) Young NP, Daube JR, Sorenson EJ, Milone M. Absent, unrecognized, and minimal myotonic discharges in myotonic dystrophy type 2. *Muscle Nerve* 2010;41: 758-762.
- 8) 厚生労働科学研究費 難治性疾患等政策研究事業 「希少難治性筋疾患に関する調査研究」 筋チャンネル病 (遺伝性周期性四肢麻痺, 非ジストロフィー性ミオトニー症候群) 診療の手引き. https://www.neurology-jp.org/guidelinem/pdf/syoujin_03.pdf (2018年12月1日閲覧).
- 9) Hilbert JE, Ashizawa T, Day JW, et al. Diagnostic odyssey of patients with myotonic dystrophy. *J Neurol* 2013;260:2497-2504.
- 10) Saito T, Amakusa Y, Kimura T, et al. Myotonic dystrophy type 2 in Japan: ancestral origin distinct from Caucasian families. *Neurogenetics* 2008;9:61-63.
- 11) Matsuzawa T, Minami N, Arahata H, et al. Myotonic dystrophy type 2 (DM2) is rare in the Japanese population. *J Hum Genet* 2012;57:219-220.
- 12) Nakayama T, Nakamura H, Oya Y, et al. Clinical and genetic analysis of the first known Asian family with myotonic dystrophy type 2. *J Hum Genet* 2014;59:129-133.

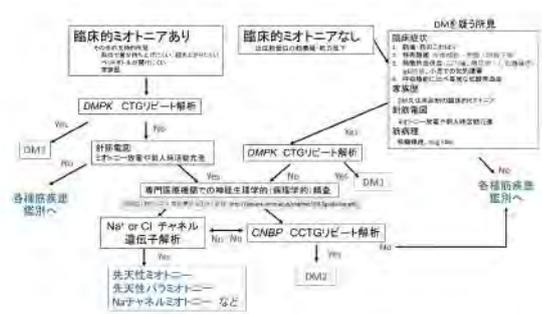


図 3-1 筋強直性ジストロフィー2型 (DM2) を疑う患者の病型診断を進める際のフローチャート。
DM1: 筋強直性ジストロフィー1型。

オンラインセミナー
第2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

～主にメンタルヘルスについて～

WEB 開催 (Zoom)
先着 300 名
2022 年 11 月 23 日 祝日 (水)
13 時 ～ 15 時 30 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/3de002e>

<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 貝谷 久宣 先生

<演題発表>

13:05～13:30

1. 本会の趣旨と筋ジストロフィー介護者の問題総論

NHO あきた病院 脳神経内科 小林 道雄 先生

13:30～14:10

2. 筋ジストロフィー介護者の立場より

日本筋ジストロフィー協会

～休憩 10 分～

14:20～14:50

3. 筋ジストロフィー協会電話相談からみた医療の現状

日本筋ジストロフィー協会 石原 傳幸 先生

14:50～15:30

4. 筋ジストロフィーの介護者のメンタルヘルスを保つために

大阪大学大学院連合小児発達学研究所 藤野 陽生 先生

<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

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)

2022 年度班会議

2022 年 11 月 26 日(土) 13:00-15:00

第 3 回ガイドライン編集会議

2022 年 11 月 26 日(土) 15:00～

会場：ステーションコンファレンス東京 605A

議事

班会議

- 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

ガイドライン編集会議

班会議 (敬称略)

- 挨拶 松村 剛
- 研究班活動報告 中村治雅
a. FSHD 患者登録 谷口雅彦・諏訪園秀吾
b. 沖縄型研究 中島 孝
c. HAL 長期有効性評価 尾方克久
d. DMD 診療ガイドライン改訂 久留 聡
e. 肢帯型筋ジストロフィー病型診断の手引き改訂 石崎雅俊
f. 介護者健康管理セミナー 池田真理子
g. 生殖医療に関わる問題 松村 剛
h. COVID-19 関連調査・情報提供 松村 剛
i. 立位支援型車椅子 松村 剛
k. FSHDHI-J 妥当性評価 藤野陽生
l. ビルトラルセンが心機能に与える影響 木村公一
- 今後の予定
a. 合同班会議： 2023 年 1 月 13 日(金) JA 共済ビル
b. 筋ジストロフィーの CNS 障害研究会：2022 年 11 月 27 日(日)10:00-15:40
AP 東京八重洲 (ハイブリッド)
c. 生殖医療セミナー：2022 年 12 月 4 日(日)13:00-17:00
AP 東京八重洲 (ハイブリッド)
- 事務連絡
- その他

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)

第9回

筋ジストロフィーのCNS障害研究会

日時：2022年11月27日（日）

10:00～15:40

場所：AP東京八重洲12階 G ルーム

（ハイブリッド開催）

<特別講演>

1. Dp427欠損の筋ジストロフィー犬を対象とした中枢神経症状の解析
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 竹内絵理 先生
2. ジストロフィン遺伝子産物Dp71の脳における役割
京都府立医科大学大学院 医学研究科 分子病態病理学 藤本崇宏 先生
3. DM1の神経心理学的評価
大阪大学大学院連合小児発達学研究所 藤野陽生 先生
4. BMDのCNS障害についてのphenotype/genotype関連
国立病院機構まつもと医療センター 臨床研究部/脳神経内科 中村昭則 先生

現地・Web参加共
事前申込要

<参加登録URL>

<https://bit.ly/3QW66Qo>

<参加登録二次元バーコード>

参加登録
はこちら



<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

<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、

ならびにエビデンス構築を目指した研究

共催：日本医療研究開発機構

レジストリと連携した筋強直性ジストロフィーの自然歴

およびバイオマーカー研究

第2回「筋ジストロフィーの生殖医療を考える」セミナー

日時：2022年12月4日(日) 13:00-17:00

場所：AP 東京八重洲 13階 Room A

開催方法：ハイブリッド開催

プログラム(敬称略)

13:00-13:05 開会挨拶

I部 座長 藤田医科大学 池田真理子

13:05-13:40 (講演 30分、質疑 5分)

1. 出生前遺伝学的検査と着床前遺伝学的検査の基礎、PGT-Mの申請～実施への流れ
国立成育医療研究センター 周産期・母性診療センター 佐々木愛子

13:40-14:15 (講演 30分、質疑 5分)

2. 実施施設におけるPGT-Mの現状と課題

IVF なんばクリニック 中岡義晴

14:15-14:50 (講演 30分、質疑 5分)

3. 海外の状況について

名古屋大学医学部附属病院 ゲノム医療センター 畠山未来

14:50-15:10 休憩

II部 座長 東京女子医科大学 石垣景子

15:10-15:45 (講演 30分、質疑 5分)

4-1. 受け手の立場から(福山型筋ジストロフィー)

日本筋ジストロフィー協会ふくやまっこの会 池上香織

15:45-16:20 (講演 30分、質疑 5分)

4-2. 治療法の出現と生殖医療への思い

SMA 患児の保護者 滑川周平

16:20-16:55 座長 大阪大学 高橋正紀

5. 生殖医療における専門診療科が果たすべき役割

パネルディスカッション

16:55-17:00 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「レジストリと連携した筋強直性ジストロフィーの自然歴およびバイオマーカー研究」

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、ならびにエビデンス構築を目指した研究」

国立研究開発法人 国立精神・神経医療研究センター
令和4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

2023 (R5) 年1月13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

2022 (R4) 年度 筋ジストロフィー研究班 合同班会議 Timetable

2023 (R5) 年1月13日 (金) JA共済ビル カンファレンスホール

敬称略

9:00	9:05	開会挨拶	西野 一三	国立精神・神経医療研究センター	
Session 1		班長	西野 一三	国立精神・神経医療研究センター	
1	9:05	9:20	戸田 達史	東京大学 医学部附属病院 神経内科	
2	9:20	9:35	中森 雅之	大阪大学大学院 医学系研究科 神経内科学	
3	9:35	9:50	林 晋一郎	国立精神・神経医療研究センター	
4	9:50	10:05	大澤 裕	川崎医科大学 医学部 神経内科学	
Session 2		班長	青木 吉嗣	国立精神・神経医療研究センター	
5	10:05	10:20	山田 崇史	札幌医科大学大学院 保健医療学研究科	
6	10:20	10:35	今村 道博	国立精神・神経医療研究センター	
7	10:35	10:50	進藤 英雄	国立国際医療研究センター 脂質生命科学研究所	
8	10:50	11:05	宮田 完二郎	東京大学大学院 工学系研究科	
	11:05	11:15	Break		
Session 3		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	
9	11:15	11:30	久留 聡	国立病院機構 鈴鹿病院	
10	11:30	11:45	藤野 陽生	大阪大学	
11	11:45	12:00	松村 剛	国立病院機構 大阪刀根山医療センター	
Session 4		班長	小牧 宏文	国立精神・神経医療研究センター	
12	12:00	12:15	本橋 裕子	国立精神・神経医療研究センター	
13	12:15	12:30	岡田 拓郎	国立精神・神経医療研究センター	
14	12:30	12:45	中山 貴博	横浜労災病院 脳神経内科・神経筋疾患部	
Session 5		研究代表者	高橋 正紀	大阪大学大学院 医学系研究科	
15	12:45	13:00	中村 治雅	国立精神・神経医療研究センター	
	13:00	13:05	閉会挨拶	小牧 宏文	国立精神・神経医療研究センター

2023 (R5) 年1月13日 (金)

1 演題: 発表 12分・討論 3分 敬称略

9:00 開会挨拶 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

Session 1

9:05 筋レポジトリーの拡充とそれを活用した筋ジストロフィー関連疾患の病態解明と診断・治療法開発
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

- 演題 福山型筋ジストロフィーおよび類縁疾患の分子病態および治療に関する研究
(福山型先天性筋ジストロフィーに対するアンチセンス核酸治療薬 NS-035 の医師主導治験)
演者 戸田 達史 (とだ たつし)
所属 東京大学 医学部附属病院 神経内科
- 演題 筋強直性ジストロフィーの病態解明と治療開発
(新規 RNA 結合蛋白をもちいた異常 RNA 標的治療)
演者 中森 雅之 (なかもり まさゆき)
所属 大阪大学大学院 医学系研究科 神経内科学
- 演題 トランスクリプトーム解析による炎症性筋疾患の病態解明
演者 林 晋一郎 (はやし しんいちろう)
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
- 演題 サルコペニアの分子病態解明
演者 大澤 裕 (おおさわ ゆたか)
所属 川崎医科大学 医学部 神経内科学

Session 2

10:05 疾患モデル動物を基盤とした筋ジストロフィーの新しい治療法開発
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 遺伝子疾患治療研究部

- 演題 筋ジストロフィーモデル動物における in vivo 筋機能解析
In vivo assessment of skeletal muscle function in dystrophic animal models
演者 山田 崇史 (やまだ たかし)
所属 札幌医科大学大学院 保健医療学研究科
- 演題 マイクロミニピッグを用いた新しいデュシェンヌ型筋ジストロフィーモデル動物の開発と導入
演者 今村 道博 (いまむら みちひろ)
所属 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
- 演題 生体膜リン脂質多様性と骨格筋機能 ~脂質分析技術紹介~
演者 進藤 英雄 (しんどう ひでお)
所属 国立国際医療研究センター 脂質生命科学研究所
- 演題 筋疾患治療に向けた核酸デリバリー技術の開発
演者 宮田 完二郎 (みやた かんじろう)
所属 東京大学大学院 工学系研究科 マテリアル工学専攻

11:05 - 11:15 Break

Session 3

11:15 **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 肢帯型筋ジストロフィー画像診断フロー
演者 久留 聡 (くる さとし)
所属 国立病院機構 鈴鹿病院

2) 演題 FSHDHI-J 妥当性評価
演者 藤野 陽 (ふじの のぼる)
所属 大阪大学

3) 演題 COVID-19 罹患者の状況
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

Session 4

12:00 **筋ジストロフィーの臨床開発促進、ならびにエビデンス構築を目指した研究**
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 筋ジストロフィーの治療研究の現状
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 患者レジストリ Remudy を基盤としたデュシェンヌ型筋ジストロフィー
治療薬における費用対効果分析モデルの構築
演者 岡田 拓郎 (おかだ たくろう)
所属 国立精神・神経医療研究センター病院 臨床研究・教育研修部門臨床
研究支援部
慶應義塾大学大学院 薬学研究科 医薬品情報学講座

3) 演題 AI を用いた大腿 CT 筋量測定自動化と診断の補助
演者 中山 貴博 (なかやま たかひろ)
所属 横浜労災病院脳神経内科・神経筋疾患部

Session 5

12:45 **レジストリと連携した筋強直性ジストロフィーの自然歴および
バイオマーカー研究**
(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 生体病態情報科学講座

演題 筋強直性ジストロフィーの治療開発に向けて、基盤のための
レジストリ等の推進と国際協調
演者 中村 治雅 (なかむら はるまさ)
所属 国立精神・神経医療研究センター 臨床研究支援部

13:00 **閉会挨拶** 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

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。

正しく知って備えようセミナー

2023年
2/19(日)
10時台

経管栄養

東京女子医科大学病院 助教
佐藤 孝俊 先生



(佐藤先生より) 胃ろうを造る＝口から食べられなくなる、ではありません！以前は飲み込みやいろいろな機能が落ちてから、やむを得ず、というイメージでしたが、いまは口から摂りつつ、食べられない分を胃ろうから摂る、という考え方に代わってきています。栄養状態を底上げすることで、いろいろな機能を維持できます。一緒に、計画的に、考えていきましょう。

2/19(日)
11時台

そくわん

北里大学病院 講師
宮城 正行 先生



(宮城先生より) そくわんってどうなるとどんなお困りごとが出るの？対応方法は？手術って？そくわん症の治療の実際についてわかりやすく解説できればと思います。みなさまが治療を受けられる際のご判断の一助になれば幸いです。

国立精神・神経医療研究センター 医長

森 まどか 先生

呼吸器管理

2/23(祝)
10時台



咳や呼吸をする力に課題が出てきた際に検討することになる人工呼吸器等について、検討開始の目安、対応方法ごとの長所と課題などをわかりやすく教えていただきます。(森先生より) 不安や戸惑いの多い病状の変化について、実際のリスクや利点を知ることと一緒に進んで行けたらと思っています。

あとり社会保険労務士事務所

早川 靖雄 先生

障害年金

2/23(祝)
11時台



(早川先生より) 自分や家族は該当する？どうやって請求するの？年金事務所に何度も行くのは難しい…お困りの方が多いのではないのでしょうか。まずは障害年金の概要を理解いただく事をゴールに、できる限りわかりやすくご紹介いたします。障害年金という社会保障制度を、みんなで一緒に有効活用しましょう。

開催日 : 2023年2月19日(日) および23日(木/祝)
開催方法 : オンライン (Zoom Cloud Meeting) 2/11(土)以降に接続情報をメールにてお知らせします。
締め切り : 2月10日(金)17時 ☆事前質問受付は1月15日(日)まで☆
参加資格 : どなたでもご参加いただけます。1 端末につき1 件の申込をお願いします。
申込 : <https://forms.gle/zNbM845jSWSHV2gT7> (右の二次元コード参照)
お問合せ : 一般社団法人日本筋ジストロフィー協会 03-6907-3521 (平日10-16時)



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

1. 挨拶
2. 研究班活動・プロジェクト進捗報告
3. 今後の活動予定
4. 事務連絡
5. その他

ガイドライン相談会 15:00-17:00

班会議 (敬称略)

1. 挨拶 松村 剛
2. 研究班活動報告 (仮題)
 - a. 介護者健康管理セミナー 石崎雅俊
 - b. 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
 - c. 立位支援型車椅子 松村 剛
 - d. 沖縄型研究 谷口雅彦・諏訪園秀吾
 - e. FSHD 患者登録 小牧宏文
 - f. FSHD 患者会活動について 中田朋之
 - g. 生殖医療に関わる問題 松村 剛・池田真理子
 - h. 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
 - i. 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
 - j. HAL 長期有効性評価 會田 泉
 - k. ドラッグ・ロスを考える会報告 松村 剛
3. 今後の予定
 - a. 合同班会議：2024 年 1 月 12 日(金) JA 共済ビル
 - b. 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)
 - c. 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
4. 事務連絡
5. 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・医科学研究センター・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をご用意致していませんので、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
<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が相談に付き添うか、相談後に患者会スタッフと懇談するか、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: 烏畑桃子先生

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 (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

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、語り合しましょう。

—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

バリアフリーマップ

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、同乗者をキャンパ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

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
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	ジストロフィンopathy・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
		久留聡	筋疾患の骨格筋画像アトラス	医学書院	東京	2023	
石垣景子	福山型先天性筋ジストロフィー	『小児内科』『小児外科』編集委員会共編	小児疾患診療のための病態生理3—改訂第6版—	東京医学社	東京	2022	p.495-501
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UP-TO-DATE 2022-2023	メディカルレビュー社	東京	2022	571
松村 剛	筋ジストロフィー	鈴木則宏 永田栄一郎 伊藤義彰	脳神経内科学レビュー2022-'23	総合医学社	東京	2022	297
松村 剛	先天性筋ジストロフィー・MEB病（ジストログリカノパチー）		疾患原因遺伝子・タンパク質の解析技術と創薬／治療技術への応用	技術情報協会	東京	2022	365
		小牧宏文 竹島泰宏 松村 剛、監修	DMD患者さんのご家族のためのガイド	日本新薬株式会社	京都	2022	
尾方 克久	顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー	下畑 享良	脳神経内科診断ハンドブック	中外医学社	東京	2022	456-459
尾方 克久	Emery-Dreifuss型筋ジストロフィー	下畑 享良	脳神経内科診断ハンドブック	中外医学社	東京	2022	460-462

尾方 克久	糖原病(グリコーゲン病)	矢崎 義雄, 小室 一成	内科学 第12版	朝倉書店	東京	2022	5-457~5-459
筋強直性ジストロフィー診療ガイドライン作成委員会		筋強直性ジストロフィー診療ガイドライン作成委員会	知っておきたい筋強直性ジストロフィー -患者さん、ご家族、支援者のための手引き-	診断と治療社	東京	2021	
松村 剛	筋ジストロフィー	猿田亨男 北村惣一郎	専門家による私の治療2021-22年度版	日本医事新報社	東京	2021	596
松村 剛	ジストロフィーノパチー、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	中外医学社	東京	2021	451
ミシェル・ファルドー (翻訳:石垣景子)	第9章 説明のとき	岩田誠 武田伸一	筋学を築き上げた人々	診断と治療者	東京	2021	111-123
中島孝	Innovative Technology, Clinical Trials and the Subjective Evaluation of Patients: The Cyborg-type Robot HAL and the Treatment of Functional Regeneration in Patients with Rare Incurable Neuromuscular Diseases in Japan	Brucksch S., Sasaki K.	Humans and Devices in Medical Contexts.	Palgrave Macmillan	Singapore	2021	281-310

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		2024
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	31	1-10	2024
Kimura K, Tochida R, Saika T, Fujii W, Morita H, Nakanishi K, Tsuru Y, Sekizawa S, Yamouchi 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
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
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, Takchimori 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, doi: 10.1002/mus.27799. Epub 2023 Feb 28.	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 Neurological and Muscular Diseases	7(5)	713-716	2023
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 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 and Therapy	14(1)	108 doi: 10.1186/s13287-023-03337-0.	2023
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		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, Kronn D, Suwazono S, Broomfield A, Llerena J, Al-Hassnaoui ZN, Batista JL, Wilson KM, Periquet M, Daba N, Hyahn 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.	18(1)	381 doi: 10.1186/s13023-023-02981-2. PMID: 38057861	2023
Shoji H, Sakamoto R, Saito C, Akinoto 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, Shibayama 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
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
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 Nucl Acids.	33	404-412, doi: 10.1016/j.omtn.2023.07.011.	2023

<p>Esteller D, Schiava M, Villar-Quiles RN, Dibowski B, Venturelli N, Laforêt P, Alonso-Pérez J, Olive M, Domínguez-González C, Paradas C, Vélez B, Kostera-Pruszczyk A, Kierdaszuk B, Rodolico C, Claeyss K, Pál E, Malfatti E, Souvannorath S, Alonso-Jiménez A, de Ridder W, De Smet E, Papadimas G, Papadopoulou C, Xirouchou S, Luo S, Muelas N, Vilchez JJ, Ramos-Fransi A, Monforte M, Tasca G, Udd B, Palmieri J, Sri S, Krause S, Schöser B, Fernández-Torrón R, López de Munain A, Pegoraro E, Farrugia ME, Vorgerdt M, Manousakis G, Chanson JB, Nadaj-Pakleza A, Cetin H, Badrising U, Warman-Charndon J, Bevilacqua J, Earle N, Campero M, Diaz 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.</p>	<p>Analysis of muscle magnetic resonance imaging of a large cohort of patients with VCP-mediated disease reveals characteristic features useful for diagnosis.</p>	<p>J Neurol.</p>	<p>270(12)</p>	<p>5849-5865. doi: 10.1007/s00415-023-11862-4.</p>	<p>2023</p>
<p>Sarantuya Enkhjargal, Kana Sugahara, Behnoush Khaledian, Miwako Nagasaka, Hidehito Inagaki, Hiroki Kurahashi, Hisatsugu Koshimizu, Tatsushi Toda, Mariko Taniguchi-Ikeda,</p>	<p>Antisense oligonucleotide induced pseudoexon skipping and restoration of functional protein for Fukuyama muscular dystrophy caused by a deep-intronic variant.</p>	<p>Human Molecular Genetics,</p>	<p>32(8)</p>	<p>1301-1312 doi: 10.1093/hmg/ddac286.</p>	<p>2023</p>

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.	67	102390	2023
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/ojjsen.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
望月葉子, 尾方克久, 熊田聡子, 他.	小児期発症神経系疾患を対象とする小児-成人移行医療への取り組み：小児診療科と成人診療科との連携推進.	臨床神経学	63(2)	67-72	2023
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	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
Yamaguchi H, Awano H, Yamamoto T, Nambu Y, Iijima K.	Serum Cardiac Troponin I is a Candidate Biomarker for Cardiomyopathy in Duchenne and Becker Muscular Dystrophies.	Muscle Nerve	65(5)	521-530 doi.org/10.1002/mus.27522. doi.org/10.1002/mus.27522	2022
Shirakawa T, Ikushima A, Maruyama N, Nambu Y, Awano H, Osawa K, Nirasawa K, Negishi Y, Nishio H, Fukusuhima S, Matsuo M.	A sandwich ELISA kit reveals marked elevation of titin N-terminal fragment levels in the urine of mdx mice. Anim	Models Exp Med.	5(1)	48-55. doi:10.1002/ame2.12204	2022
Kihara Y, Tanaka Y, Ikeda M, Homma J, Takagi R, Ishigaki K, Yamanouchi K, Honda H, Nagata S, Yamamoto M.	In utero transplantation of myoblasts and adipose-derived mesenchymal stem cells to murine models of Duchenne muscular dystrophy does not lead to engraftment and frequently results in fetal death.	Regen Ther	20;21	486-493	2022
Harada R, Taniguchi-Ikeda M (Equally contribute), Nagasaka M, Tatsuura N, Ishii, Atsuyuki Inui, Tetsushi Yamamoto, Ichiro Morioka, Ryosuke Kuroda, Kazumoto Iijima, Kandai Nozu, Yoshitada Sakai, Tatsushi Toda.	Assessment of the upper limb muscles in patients with Fukuyama muscular dystrophy: Noninvasive assessment using visual ultrasound muscle analysis and shear wave elastography.	Neuromuscular Disorders	32(9)	754-762 doi: 10.1016/j.nmd.2022.05.004.Epub 2022 May 17.	2022

Kihara Y, Homma J, Takagi R, Ishigaki K, Nagata S, Yamato M.	Laminin-221-derived recombinant fragment facilitates isolation of cultured skeletal myoblasts.	Regen Ther.	12;20	47-156. doi:10.1016/j.reth.2022.04.006.	2022
Miyatake S,...Ogata K,...Matsumoto N.	Rapid and comprehensive diagnostic method for repeat expansion diseases using nanopore sequencing.	NPJ Genom Med	7(1)	62	2022
Shimizu-Motohashi Y, Chiba E, Mizuno K, Yajima H, Takeshita E, Sasaki M, Ito S, Komaki H..	Muscle impairment in MRI affect variability in treatment response to ursersen in patients with spinal muscular atrophy type 2 and 3: A retrospective cohort study.	Brain Dev.	29	S0387-7604(22)00191-7. doi: 10.1016/j.braindev.2022.11.002. Epub ahead of print. PMID: 36460551.	2022
Okubo M, Noguchi S, Awaya T, Hosokawa M, Tsukujin N, Ogawa M, Hayashi S, Komaki H, Mori-Yoshimura M, Oya Y, Takahashi Y, Fukuyama T, Funato M, Hosokawa Y, Kinoshita S, Matsumura T, Nakamura S, Oshiro A, Terashima H, Nagasawa T, Sato T, Shimada Y, Tokita Y, Hagiwara M, Ogata K, Nishino I.	RNA-seq analysis, targeted long-read sequencing and in silico prediction to unravel pathogenic intronic events and complicated splicing abnormalities in dystrophinopathy.	Hum Genet	2022 Sep 1	doi: 10.1007/s00439-022-02485-2. Epub ahead of print. PMID: 36048237.	2022
Saito Y, Takeshita E, Komaki H, Nishino I, Sasaki M.	Determining neurodevelopmental manifestations in Duchenne muscular dystrophy using a battery of brief tests.	J Neurol Sci.	15	440:120340. doi: 10.1016/j.jns.2022.12.0340. Epub 2022 Jul 13. PMID: 35849899.	2022
Saito Y, Baba S, Komaki H, Nishino I.	A 7-year-old female with hypotonia and scoliosis.	Brain Pathol.	32(6)	e13076. doi: 10.1111/bpa.13076. Epub 2022 Jun 5. PMID: 35665974; PMCID: PMC9616082.	2022

<p>Sakamoto M, Iwama K, Sasaki M, Ishiyama A, Komaki H, Saito T, Takeishi E, Shimizu-Motohashi Y, Hagi noya K, Kobayashi T, Goto T, Tsuyusaki Y, Iai M, Kurosawa K, Osaka H, Tohyama J, Kobayashi Y, Okamoto N, Suzuki Y, Kumada S, Inoue K, Mashimo H, Arisaka A, Kuki I, Saijo H, Yokochi K, Kato M, Inaba Y, Gomi Y, Saitoh S, Shirai K, Morimoto M, Izumi Y, Watanabe Y, Nagamitsu SI, Sakai Y, Fukumura S, Muramatsu K, Ogata T, Yamada K, Ishigaki K, Hirasawa K, Shimoda K, Akasaka M, Kohashi K, Sakakibara T, Ikuno M, Sugino N, Yonekawa T, Gürsoy S, Cinlet T, Kim CA, Teik KW, Yan CM, Haniffa M, Ohba C, Ito S, Saitsu H, Saida K, Tsuchida N, Uchiyama Y, Koshimizu E, Fujita A, Hamanaka K, Misawa K, Miyatake S, Mizuguchi T, Miyake N, Matsumoto N.</p>	<p>Genetic and clinical landscape of childhood cerebellar hypoplasia and atrophy.</p>	<p>Genet Med</p>	<p>28</p>	<p>S1098-3600(22)00898-X. doi: 10.1016/j.gim.2022.08.007.</p>	<p>2022</p>
<p>Shibano M, Kubota T, Kokubun N, Miyaji Y, Kuriki H, Ito Y, Hamano H, Takahashi MP.</p>	<p>Periodic paralysis due to cumulative effects of rare variants in SCN4A with small functional alterations.</p>	<p>Muscle Nerve.</p>	<p>Sep 18.</p>	<p>doi: 10.1002/mus.27725. Epub ahead of print. PMID: 36116128.</p>	<p>2022</p>
<p>Baba K, Fukuda T, Furuta M Tada S, Imai A, Asano Y, Sugie H, Takahashi MP, Mochizuki H.</p>	<p>A case of a mild clinical phenotype with myopathic and hemolytic forms of phosphoglycerate kinase deficiency (PGK Osaka): A case report and literature review</p>	<p>Int Med</p>	<p>61(23)</p>	<p>3589-3594</p>	<p>2022</p>

Fujiwara K, Yamamoto R, Kubota T, Tazumi A, Sabuta T, Takahashi MP, Sakurai H.	Mature Myotubes Generated From Human-Induced Pluripotent Stem Cells Without Forced Gene Expression.	Front Cell Dev Biol.	May 30;10:86879.	doi: 10.3389/fcell.2022.86879. PMID: 35706901; PMCID: PMC9189389	2022
Nakatsuji H, Ikeda T, Hashizume A, Katsuno M, Sobue G, Nakajima T.	The Combined Efficacy of a Two-Year Period of Cybernic Treatment With a Wearable Cyborg Hybrid-Assistive Limb and Leuprorelin Therapy in a Patient With Spinal and Bulbar Muscular Atrophy: A Case Report.	Front Neurol.	2022;13:905613	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC9263275/pdf/fneur-13-905613.pdf .	2022
Okano S, Nishizawa H, Joya Yui and Nakamura A	Impact of body fat, body water content, and skeletal muscle mass index on peak salivary lactate levels after squat jump exercise in healthy non-athlete adult males	BMC Sports Science, Medicine and Rehabilitation	14:91	https://doi.org/10.1186/s13102-022-00482-6	2022
Matsumura, T., Hashimoto, H., Sekimizu, M. et al.	Tranilast for advanced heart failure in patients with muscular dystrophy: a single-arm, open-label, multicenter study.	Orphanet J Rare Dis	17	201	2022
Fujino H, Saito T, Takahashi MP, Takada H, Nakayama T, Imura O, Matsumura T.	(2022) Quality of life and subjective symptom impact in Japanese patients with myotonic dystrophy type 1	BMC Neurology	22(1),	55 https://doi.org/10.1186/s12883-022-02581-w	2022
Murakami T, Sato T, Adachi M, Ishiguro K, Shichiji M, Tachimori H, Nagata S, Ishigaki K	Efficacy of steroid therapy for Fukuyama congenital muscular dystrophy	Sci Rep.	11卷1号24229	doi:10.1038/s41598-021-03781-z	2022
尾方克久, 望月葉子, 齋藤利雄, 他.	神経系疾患を対象とする小児ー成人移行医療についての展望:現状と課題.	臨床神経学	62(4)	261-266	2022
尾方克久.	筋ジストロフィー:その多様性と診断アルゴリズム.	医学と薬学	79(9)	1149-1158	2022
尾方克久.	筋ジストロフィー:『こんな夜更けにバナナかよ』.	BRAIN and NERVE	74(12)	1405-1409	2022
尾方克久, 石原傳幸, 齋藤利雄, 中村治雅	筋ジストロフィーの自然歴の変遷	MD Frontier	2(1)	5-12	2022

佐藤友紀、高橋正紀	Learning②難治性疾患(難病)を学ぶ	筋強直性ジストロフィー遺伝子医学			2022印刷中
高橋正紀	これから変わる筋強直性ジストロフィーの医療	難病と在宅ケア	27(11)	21-24	2022
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	62(2)	152-156	2022
中島 孝	装着型サイボーグHAL. MD Frontier	筋ジストロフィー診療の今を考える	2(1)	19-25	2022
松村 剛	診療とガイドラインの動向	Clinical Rehabilitation	31(2)	114-120	2022
松村 剛	筋強直性ジストロフィーの標準的医療	The Japanese journal of Rehabilitation Medicine	59(2)	138-143	2022
松村 剛	筋強直性ジストロフィー診療ガイドラインのエッセンスと患者向け冊子	難病と在宅ケア	27(11)	5-9	2022
石垣景子	筋強直性ジストロフィーの先天型と遺伝	リハビリテーション医学	59巻2号	144-150	2022
小林道雄	見逃してはいけない筋強直性ジストロフィーの合併症	難病と在宅ケア	27 (11)	17-20	2022
Matsumura T, Hashimoto H, Sekimizu M, Saito AM, Iiwata Y, Asakura M, Kimura K, Tamamura T, Funato M, Segawa K, Ogata K, Nakajima T	Study protocol for a multicenter, open-label, single-arm study of tranilast for cardiomyopathy of muscular dystrophy	Kurume Med J	66(2)	121-126	2021
Matsumura T, Inoue K, Inoue M, Iiyoda A, Nishikawa T, Moriuchi K, Nishino I, Fujimura H	Clinical trajectory of a patient with filaminopathy who developed arrhythmic cardiomyopathy, myofibrillar myopathy, and multiorgan tumors	Neuromuscular Disorders	31(12)	1282-1286	2021

Matsumura T, Takada H, Kobayashi M, Nakajima T, Oogata K, Nakamura A, Funato M, Kurosu S, Komai K, Fuyutamura N, Adachi Y, Arahata H, Fukudome T, Ishizaki M, Suwazono S, Aoki M, Matsuura T, Takahashi MP, Sunada Y, Hanayama K, Hashimoto H, Nakamura H	A Web-based questionnaire survey on the influence of coronavirus disease-19 on the care of patients with muscular dystrophy	Neuromuscular Disorders	31(9)	839-846	2021
Hama M, Horie R, Kubota T, Matsumura T, Kimura E, Nakamura H, Takahashi MP, Takada H	Metabolic complications in myotonic dystrophy type 1: A cross-sectional survey using the National Registry of Japan	Journal of the Neurological Science	427	117511	2021
Sugimoto M, Kuro S, Takada H, Horie R, Yamauchi K, Kubota T, Matsumura T, Nakamura H, Kimura E, Takahashi MP	Characteristics of myotonic dystrophy patients in the national registry of Japan	Journal of the Neurological Science	432	120080	2021
Matsumura T, Saito T, Mori M, Kishida M, Tamagaki K, Yoshida Y, et al	Infection control in the respiratory care of coronavirus disease-19 patients with neuromuscular diseases.	Neurology and Clinical Neuroscience	7(5)	159-65	2021
Awano H, Saito Y, Shimizu M, Sekiguchi K, Nijima S, Matsuo M, Maegaki Y, Izumi I, Kikuchi C, Ishibashi M, Okazaki T, Komaki H, Iijima K, Nishino I	FKRP mutations cause congenital muscular dystrophy 1C and limb-girdle muscular dystrophy 2I in Asian patients	J Clin Neurosci	92	215-221	2021
Taniguchi-Ikeda M, Koyanagi-Aoi M, Maruyama T, Takatori T, Hosoya A, Tezuka H, Nagasawa S, Ishihara T, Kadoshima T, Mugeruma K, Ishigaki K, Sakurai H, Mizoguchi A, Novitich BG, Toda T, Watanabe M, Aoi T	Restoration of the defect in radial glial fiber migration and cortical plate organization in a brain organoid model of Fukuyama muscular dystrophy. iScience	Journal of Neurology	17;24(10)	103140	2021

Sakamoto M, Iwama K, Sekiguchi F, Mashimo H, Kumada S, Ishigaki K, Okamoto N, Behnam M, Ghadami M, Koshimizu E, Miyatake S, Mitsuhashi S, Mizuguchi T, Takata A, Saitsu H, Miyake N, Matsumoto N	Novel EXOSC9 variants cause pontocerebellar hypoplasia type 1D with spinal motor neuronopathy and cerebellar atrophy	J Hum Genet.	Apr;66(4)	401-407	2021
Suwazono S, Arao H, Ueda Y, Maedou S	Event-related potentials using the auditory novel paradigm in patients with myotonic dystrophy	Journal of Neurology	268	2900-2907	2021
Nishizawa H, Nakamura A	Changes in motor function in Duchenne muscular dystrophy patients after travel restrictions due to COVID-19	Muscle Nerve	64(3)	357-361	2021
Nakajima T, Sankai Y, Takata S, Kobayashi Y, Ando Y, Nakagawa M, et al.	Cybernetic treatment with wearable cyborg Hybrid Assistive Limb (HAL) improves ambulatory function in patients with slowly progressive rare neuromuscular diseases: a multicentre, randomised, controlled crossover trial for efficacy and safety (NCT03001).	Orphanet Journal of Rare Diseases	16(1).	304	2021
Kumutpongpanich T, Ogasawara M, Ozaki A, Ishiura H, Tsuji S, Minami N, Hayashi S, Noguchi S, Iida A, Nishino I; OPDM LRP12 Study Group, Mori-Yoshimura M, Oya Y, Ono K, Shimizu T, Kawata A, Shimohama S, Toyooka K, Endo K, Toru S, Sasaki O, Isahaya K, Takahashi MP, et al.	Clinicopathologic Features of Oculopharyngodistal Myopathy With LRP12 CGG Repeat Expansions Compared With Other Oculopharyngodistal Myopathy Subtypes.	JAMA Neurol.	78(7)	853-863	2021
松村 剛、岸田未来、森 雅秀、玉垣健児、吉田義明、齊藤利雄	筋ジストロフィー医療におけるCOVID-19の感染対策と影響	医療	75(10)	452-456	2021
松村 剛	エクソスキッピング治療はどのような患者さんに適するのでしょうか？	MD Frontier	1(1)	26-29	2021

松村 剛、秋澤叔香、石垣景子、高橋正紀	筋強直性ジストロフィー1型の遺伝学的診療に関する臨床遺伝専門医対象調査	臨床神経学	61(9)	602-612	2021
松村 剛	デュシェンヌ型筋ジストロフィーの核酸医薬による診療	BIO Clinica	35(9)	833-837	2021
松村 剛	筋強直性ジストロフィー診療ガイドライン2020のポイント	NEURO LOGIC3	3	6-9	2021
中津大輔、松井未紗、米延友希、豊岡圭子、井上貴美子、齊藤利雄	HAL®医療用下肢タイプを用いた歩行訓練により歩行機能が改善した筋強直性ジストロフィー1型の1例	臨床神経学	61(6)	368-372	2021
安達みちる, 佐藤孝俊, 安達拓, 後藤圭介, 園師将也, 中村花穂, 和田太, 若林秀隆, 石黒久美子, 七字美延, 村上てるみ, 近藤和泉, 永田智, 石垣景子	福山型先天性筋ジストロフィー患者における運動能力の経時的変化	理学療法学			2021年5月受理
尾方克久	筋疾患, 神経筋接合部疾患	Medical Practice	38(12)	1865-1869	2021
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	94(4)	551-555	2021