

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患政策研究事業）
筋ジストロフィーの標準的医療普及のための調査研究
分担研究報告書

デュシェンヌ型筋ジストロフィー診療ガイドラインの改訂

研究分担者 尾方 克久 国立病院機構東埼玉病院 副院長

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

A：研究目的

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

B：研究方法

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

C：研究結果

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

合わせを行うこととなった。

D：考察

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

E：結論

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

G：研究発表

1：論文発表

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

2：学会発表

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

H：知的所有権の取得状況（予定を含む）

該当なし

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患政策研究事業）
「筋ジストロフィーの標準的医療普及のための調査研究」
分担研究報告書

顔面肩甲上腕型筋ジストロフィーの患者登録構築と患者登録を活用した臨床研究

研究分担者： 小牧宏文¹

研究協力者： 中村治雅¹

研究要旨

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

A. 研究目的

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

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

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

B. 研究方法

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

(倫理面への配慮)

研究実施においては、倫理審査委員会の承認を受けた上で開始する。

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

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

立精神・神経医療研究センター倫理審査委員会承認（A2020-006）

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

C. 研究結果

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

D. 考察

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

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

E. 結論

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

F. 研究発表

1. 論文発表

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

2. 学会発表

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

G. 知的財産権の出願・登録状況

(予定を含む。)

1. 特許取得

該当なし

2. 実用新案登録

該当なし

3. その他

該当なし

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患政策研究事業）
「筋ジストロフィーの標準的医療普及のための調査研究」
分担研究報告書

筋ジストロフィーの生殖医療について考える

研究分担者 池田真理子 藤田医科大学病院 病院准教授

研究要旨

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

A：研究目的

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

B：研究方法

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

セミナーでの発表内容は以下である。

1. IVF なんばクリニック中岡氏が申請承

諾書 M1（生殖補助医療者側からの見解）

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

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

C：研究結果

議事症例 BMD 親戚に BMD が数例いる

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

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

れているかについても配慮が必要であるとした。

2. 疾患の専門医からのコメントでは、BMD が DMD より心筋症の症状が重く、生命予後を左右する心筋症の発症時期は DMD とかわらないこと、移植の必要性が高い、また DMD に比べ定期的に診療を受けていないことが多く、症状悪化に対する早期治療、早期介入が難しい点、また DMD に比べ標準的治療法のエビデンスが少なく、ステロイド治療は一般的でないなど、疫学データが少ないなどの問題点があることが指摘された。疾患の重篤性に関しても、骨格筋症状が DMD に比し軽症でも心機能を考えると必ずしも BMD が軽症とはいえず、BMD だから重篤な遺伝性疾患ではないとは言えないことも考慮することが必要である、疾患背景だけでなく、兄弟の知的障害などの他の要因も加味すると、養育困難が予想されるため着床前診断の適応があるのではないかとのコメントであった。
3. 臨床遺伝専門医の立場からは、最近次世代シーケンサーによる保険診療での確定診断により、点変異の同定が増えている。いわゆる in frame 型だけではない BMD も増えており、その疾患表現型は多岐にわたる。一方パイオメーカーがない、自然歴報告がない、患者団体が少ない、DMD に比べ軽いといわれる社会背景などが問題になり、BMD はこれまで着床前や出生前診断の適応外とされてきた。しかし本症例では比較的重度の症例も家系内に存在することから BMD というよりは intermediate type の DMD と考えることもできる、また、第一子が知的障害をもつことなどから、社会的な状況を考え、適応としてよいのではないかと考えた。

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

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

第三者カウンセリングに至る経緯とクライアントの考え：

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

情報提供の内容

1) PGT-M の意義：

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

罹患者への可能な社会的サポート、罹患者の生活の様子）についての理解の確認

2) PGT-M における検査内容：

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

3) PGT-M 以外の選択肢について：

- ・自然妊娠、あるいは生殖補助医療を利用して妊娠を目指す。
- ・出産後、児に対象疾患の症状が疑われた段階で遺伝学的検査を行う方法
- ・絨毛検査（または羊水検査）にて出生前遺伝学的検査を行う方法
（出生前遺伝学的検査の実施の可否については実施施設の倫理審査に基づく）

4) 対象疾患における社会的な支援体制：

- ・筋ジストロフィーの当事者支援団体の紹介
- ・小児慢性特定疾病：ベッカー型筋ジストロフィーは対象にはならない。
（具体的な条件としては、15 歳までに歩行不能、ないし 15 歳までに歩行不能が予測される。）
- ・指定難病の対象になるかどうかは重症度分類による。

5) PGT-M における倫理的課題：

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

5. 審査側からの提言

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

D：考察

今回の模擬症例はこれまで申請を通過する可能性の低い BMD（ベッカー型筋ジストロフィー）を題材に作成した。本疾患は原因遺伝子ジストロフィンの完全欠失であるデュシェンヌ型筋ジストロフィー（DMD）と違い活性のあるたんぱく質がある程度残存するため発症時期が遅く、予後や重症度も DMD に比較すると軽い。しかし、心筋症が重度であったり、家系内で症状が異なったりなど一概に軽いとはいえない難い症例も多い。また、DMD では治療法が開発されている一方で BMD には根治療法がない。これらのことから、PGTM の審議方法が改正されたのちに BMD や筋強直性ジストロフィーは議題に上がることが多くなると推察される。

何が正しいということではなく、それぞれの症例や疾患に対し、どのような配慮や注意が必要かを疾患ごとに整理し、医療者の中でも共有してゆくことが今後の課題であると考えた。

E：結論

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

F：健康危険情報

なし

G：研究発表

（発表雑誌名、巻号、頁、発行年なども記入）

1：論文発表

なし

2：学会発表

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

2023 年 5 月 14 日 口頭 岡山

佐々木愛子 PGTM の各種申請時における注意点など

佐藤有紀 第三者カウンセリングの立場から

竹下絵里 疾患専門医の立場から
中岡義晴 生殖医療専門家の立場から
池田真理子 遺伝専門医の立場から
松村班主催 生殖医療セミナー 2024 年 1
月 28 日 東京駅カンファレンスセンター

H：知的所有権の取得状況（予定を含む）

1：特許取得

該当なし

2：実用新案登録

該当なし

3：その他

謝辞

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

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患政策研究事業）
「筋ジストロフィーの標準的医療普及のための調査研究」
分担研究報告書

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

研究分担者 石崎 雅俊 NHO 熊本再春医療センター 脳神経内科

研究要旨

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

A : 研究背景・目的

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

B : 研究方法

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

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

プログラムを下記に提示する。

＜はじめの挨拶＞

日本筋ジストロフィー協会代表理事

竹田 保 様

＜本セミナーの趣旨説明＞

NHOあきた病院脳神経内科

小林 道雄 先生

＜演題発表＞

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

演者：NHO 熊本再春医療センター脳神経内科 藤本彰子先生

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

演者：NHO徳島病院・四国筋センター 内科 足立克仁 先生

3. 筋ジストロフィー患者の家族介護者の支援

演者：京都府立医科大学医学部看護学科
小児看護学 山口 未久 先生

＜介護者と医療者によるパネルディスカッション＞

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

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

C：研究結果

1. セミナーの具体的な内容について

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

演題 1.

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

演題 2.

- ・1994 年から取り組んでいる「ジストロフィ

ノパチー筋ジストロフィーの母親検診」について。

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

演題 3.

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

パネルディスカッション.

- ・（介護者の方、田崎さんより）
実際の介護生活について。
自身が健康に気をつけていること。
自身の体調不良時のサポート体制について。
介護者の方に伝えたいこと。
医療者の方に伝えたいこと。

- ・（山口先生、相沢先生より）
筋ジストロフィー患者が利用可能な社会福祉資源について。
介護負担軽減のための社会福祉資源の利用方法について。

2. セミナー後のアンケート

(1)本セミナー全体の内容についてどのくらい有意義でしたか？

「非常に有意義だった。」61.1%, 「有意義だった」38.9%

(2) 各内容についてどのくらい有意義でしたか？

演題 1：リハビリテーションについて

「非常に有意義だった。」76.5%, 「有意義だった」23.5%

演題 2：母親検診について

「非常に有意義だった。」 47.1%, 「有意義だった」 29.4%

演題 3：家族介護者の支援について

「非常に有意義だった。」 47.1%, 「有意義だった」 41.1%

パネルディスカッションについて

「非常に有意義だった。」 58.8%, 「有意義だった」 29.4%

(3) 自由記載（一部抜粋）

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

D：考察

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

たしていると考えられた。

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

「患者さんとともに本人の定期的な受診，検診」

「患者さんの精神的自立の促し」

「困った時頼れる人，頼れる場所，レスパイト乳井の確保」

「重度訪問看護など福祉資源の積極的な利用」

- ・運営上の反省点としては下記の点である。

筋強直性ジストロフィー患者会イベントと重複していた。

参加 QR コードが 2 種類存在し，何人か参加できなかった方がいることが後に判明した。

E：結論

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

F：研究発表

（発表雑誌名、巻号、頁、発行年なども記入）

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

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

H : 知的所有権の取得状況 (予定を含む)

1 : 特許取得

なし

2 : 実用新案登録

なし

3 : その他

なし

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患政策研究事業）
「筋ジストロフィーの標準的医療普及のための調査研究」
分担研究報告書

筋ジストロフィー介護者に関する文献のシステマティックレビュー

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

研究要旨

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

A : 研究目的

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

B : 研究方法

Research questions ;

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

検索期間 ; 2018 年 1 月～2023 年 11 月
データベース ; PubMed

Key words; (muscular dystrophy

/myotonic /Duchenne /Becker

/fascioscapulohumeral /limb girdle) x

caregiver

英語・日本語以外のもの、抄録のないもの、症例報告は除外した。

文献レビューであり、説明・同意などの倫理的配慮は不要であった。

C : 研究結果

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

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

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

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

D：考察

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

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

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

E：結論

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

F：健康危険情報 なし

G：研究発表

1：論文発表 なし

2：学会発表

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

H：知的所有権の取得状況（予定を含む）

1：特許取得 なし

2：実用新案登録 なし

3：その他 なし

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患政策研究事業）
「筋ジストロフィーの標準的医療普及のための調査研究」
分担研究報告書

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

研究分担者 中島孝 国立病院機構新潟病院 院長（脳神経内科）

研究要旨

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

A：研究目的

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

た。

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

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

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

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

B : 研究方法

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

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

C : 研究結果

① 2 MWT と 6 MWT のデータ変換

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

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

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

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

② MCID データ

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

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

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

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

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

しかしながら、仮に、Hagenacker のデータを利用すると Δ6 MWT は MCID の 30m にほぼ近い。また疾患によらず Δ6MWT の MCID は 14.0m から 30.5m と提唱されている(Bohannon RW, et al. J Eval Clin Pract 2017; 23(2): 377-81.)。Δ2 MWT は 4.66～10 m に推測される。

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

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

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

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

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

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

解析を行っている。

E：結論

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

F：健康危険情報

特記すべきものなし

G. 研究発表

論文発表

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

学会発表

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

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

H. 知的財産権の出願・登録状況

(予定を含む.)

1. 特許取得

該当なし

2. 実用新案登録

該当なし

3. その他

- 診療報酬の適用追加

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

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

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

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

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

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患政策研究事業）
「筋ジストロフィーの標準的医療普及のための調査研究」
分担研究報告書

立位支援型車椅子の自立支援効果と安全性評価

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

研究要旨

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

A：研究目的

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

B：研究方法

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

始した。

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

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

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

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

C : 研究結果

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

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

車中の快適さ・支援軽減、視野の拡大などを評価する意見が多かった。

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

D : 考察

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

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

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

待される。

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

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

E：結論

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

F：健康危険情報

特に問題となるものはない

G：研究発表

1：論文発表 なし

2：学会発表 なし

H：知的所有権の取得状況（予定を含む）

1：特許取得 なし

2：実用新案登録 なし

3：その他 なし

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患政策研究事業）
「筋ジストロフィーの標準的医療普及のための調査研究」
分担研究報告書

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

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

研究要旨

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

A : 研究目的

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

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

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

B : 研究方法

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

【評価項目】以下の項目について可能な限り
介入前後で測定した。

○ROM-T（肩関節・肘関節・前腕・手関
節）

○MMT（肩関節・肘関節・前腕・手関節）

○握力、ピンチ力

○10 秒間肘屈伸回数

○簡易上肢機能検査 simple test for
evaluating hand function; STEF

○ADL 評価（Barthel Index; BI, Disability
of the Arm, Shoulder, and Hand; DASH）

○主観的評価

【実施方法】

○肢位：座位（不能な場合は背臥位）

○頻度：当該入院中週 3 回を目安に実施し
た。過用性疲労のリスクをなるべく避けるた
め、連日での実施は原則行わないこととし
た。

○内容：HAL-SJ を左右肘関節それぞれに
装着し自動介助運動を実施した。

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

Limiter : torque100、Angle Range Flx115
Ext 5。ただし患者の状況に応じて適宜増
減・変更した。

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

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

（倫理面への配慮）本研究は沖縄病院倫理委
員会の承認を経て実施された（承認番号 2 0
2 2 - 2 1）。

C : 研究結果

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

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

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

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

D : 考察

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

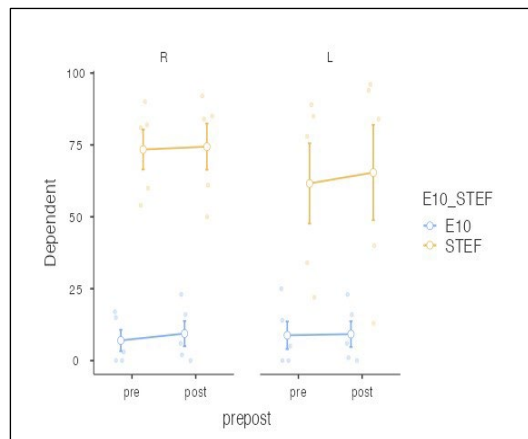


図 1 上肢 HAL 施行前後での 10 秒間に可能な肘関節の屈伸運動回数(E10)と STEF スコア(STEF)の変化

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

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

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

E : 結論

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

F : 健康危険情報

特に問題となるものはない

G : 研究発表

1 : 論文発表

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

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

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

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

2 : 学会発表

・ 城戸美和子, 谷川健祐, 妹尾洋, 藤原

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

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

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

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

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

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

H : 知的所有権の取得状況 (予定を含む)

1 : 特許取得 なし

2 : 実用新案登録 なし

3 : その他 なし

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患政策研究事業）
「筋ジストロフィーの標準的医療普及のための調査研究」
分担研究報告書

顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー 1 例における立位支援型車椅子の使用経験

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

研究要旨

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

A：研究目的

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

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

記の研究について、当院においても検討しようとするものである。

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

B：研究方法

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

【観察項目】

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

・質問票、QOL 調査票

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

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

・Schellong test、ECG モニター(立位前から 10 分まで)

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

【実施方法】

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

(倫理面への配慮) 本研究は沖縄病院倫理委員会の承認を経て実施された。

C : 研究結果

車椅子移乗時間は、立位支援型車椅子の介入前と介入後では、1 日の中での平均時間としては変化はみられなかった。しかし 1 4 日めの介入最終日にはそれまでの 1 日 5 時間の使用時間に比較して 4 0 分の時間延長が可能であった。その理由と背景については考察の中で述べる。

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

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

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

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

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

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

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

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

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

D：考察

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

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

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

E：結論

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

F：健康危険情報

特に問題となるものはない

G：研究発表

1：論文発表 なし

2：学会発表 なし

H：知的所有権の取得状況（予定を含む）

1：特許取得 なし

2：実用新案登録 なし

3：その他 なし

立位支援型電動車椅子 利用者評価用紙

対象者識別番号：OKNW2023-01

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

全く良くなかった

これまでと変わらなかった

とても良かった

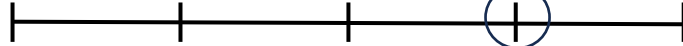


立位支援型車椅子のどの機能が良かったですか(当てはまるところに○を付けてください)

立位機能

全く良くなかった

とても良かった



ポジショニングの多様さ

全く良くなかった

とても良かった



座面昇降機能

全く良くなかった

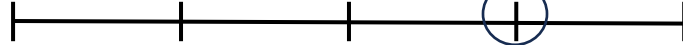
とても良かった



その他 (機能：

全く良くなかった

とても良かった



立位支援型電動車椅子の良かった点・悪かった点を記載ください(自由記載)

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

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

- ・高いところのものはとりやすくなる

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

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

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

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

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

全く思わない

全くそう思う



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

別紙3

と思いますか？

- ・月に 3000 円ぐらいなら負担してもよいと思う

その他気づいたことや、感想があれば記載ください(自由記載)

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

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患政策研究事業）
「筋ジストロフィーの標準的医療普及のための調査研究」
分担研究報告書

本邦におけるCOVID-19罹患神経筋疾患患者の実態調査

研究分担者 石垣 景子 東京女子医科大学 小児科 准教授

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

研究協力者：

東京女子医科大学小児科 助教 佐藤孝俊

A：研究目的

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

B：研究方法

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

（倫理面への配慮）

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

C：研究結果

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

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

D：考察

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

E：結論

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

F：健康危険情報

なし

G : 研究発表

(発表雑誌名、巻号、頁、発行年なども記入)

1 : 論文発表

なし (現在準備中)

2 : 学会発表

なし

H : 知的所有権の取得状況 (予定を含む)

1 : 特許取得

なし

2 : 実用新案登録

なし

3 : その他

なし

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患政策研究事業）
「筋ジストロフィーの標準的医療普及のための調査研究」
分担研究報告書

筋ジストロフィー心筋症に対するイバブラジンの治療効果

研究分担者 木村公一 東京大学医科学研究所 特任講師

研究要旨

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

A : 研究目的

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

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

B : 研究方法

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

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

C : 研究結果

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

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

D：考察

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

E：結論

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

F：健康危険情報

なし

G：研究発表

（発表雑誌名、巻号、頁、発行年なども記入）

1：論文発表

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

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

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

2：学会発表

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

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

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

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

別紙3

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

脇坂晃子, 木村公一, 北尾るり子, 今井富裕, 池田哲彦, 中島孝, 渡邊千種, 古川年宏, 大野一郎, 駒井清暢. デュシェンヌ型筋ジストロフィー合併心不全に対するイ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 年 8 月 18 日 大阪)

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

H : 知的所有権の取得状況 (予定を含む)

1 : 特許取得

なし

2 : 実用新案登録

なし

3 : その他

なし

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患政策研究事業）
「筋ジストロフィーの標準的医療普及のための調査研究」
分担研究報告書

効果的なヘルパー向けセミナーの実施に関する研究

研究分担者 高田博仁 国立病院機構青森病院 院長

研究要旨

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

A：研究目的

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

B：研究方法

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

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

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

C：研究結果

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

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

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

D：考察

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

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

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

E：結論

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

F：健康危険情報

なし

G：研究発表

(発表雑誌名、巻号、頁、発行年なども記入)

1：論文発表

なし

2：学会発表

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

H：知的所有権の取得状況（予定を含む）

1：特許取得

なし

2：実用新案登録

なし

3：その他

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患政策研究事業）
「筋ジストロフィーの標準的医療普及のための調査研究」
分担研究報告書

福山型先天性筋ジストロフィーにおける睡眠障害

研究分担者 石垣 景子 東京女子医科大学 小児科 准教授

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

研究協力者：

東京女子医科大学小児科 助教 佐藤孝俊

A：研究目的

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

B：研究方法

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

あるものを除外した。1か月を超えて継続処方されている薬剤を有効とした。

（倫理面への配慮）

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

C：研究結果

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

D：考察

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

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

E：結論

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

F：健康危険情報

なし

G：研究発表

(発表雑誌名、巻号、頁、発行年なども記入)

1：論文発表

なし(現在準備中)

2：学会発表

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

H：知的所有権の取得状況（予定を含む）

1：特許取得

なし

2：実用新案登録

なし

3：その他

なし