

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痙攣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る
ようになる。

生殖医療はナイ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を進める。

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。FSHDHI 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。

③FSHDHI 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 FSHDHI 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沖縄型病態解明

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おかげで、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, Kouzou 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: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, Saitsu 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 : 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
 - 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, Tochinnai 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 R, Izumi R, Suzuki N, Warita H, Aoki M; Japan MSP Study Group. Nationwide survey of patients with multisystem proteinopathy in Japan. Ann Clin Transl Neurol. 2024; in press
- 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-Pruszyk 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 Neuroscience 2023;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—. 日本作業療法研究学会雑誌 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, Matsumura 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 見逃せない! 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 ジストロフィノ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-P9 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. 日常診療に潜むボ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、齊藤利雄. 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、齊藤利雄、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效果に関する検討、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、齊藤利雄. 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、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. 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, Tochinnai 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) Tochinnai 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経時的な変化 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、荏山有香、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、榮大喜、松村 剛、ペーパードームを活用した余暇活動の充実による QOL 向上への取組. 第 9 回日本筋学会学術集会・第 10 回筋ジストロフィー医療研究会 2023.08.18-19 豊中市
- 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器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、富士澤、成田嘉寿、相馬 壮、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