

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患等政策研究事業）  
総括研究報告書

「筋ジストロフィーの標準的医療普及のための調査研究」  
代表研究者 松村 剛 国立病院機構大阪刀根山医療センター  
特命副院長・臨床研究部長

### 研究要旨

筋ジストロフィーの標準的医療を専門医療機関と地域医療・保健・介護・福祉・教育機関との連携により、地域の実情に応じたシステムで普及させることを目的とした調査・アウトリーチ活動を行う。デュシェンヌ型診療ガイドライン改訂作業では、CQ確定とシステムティックレビュー委員の募集・研修を行った。肢帯型筋ジストロフィーの診断能力向上のため、画像診断アルゴリズムを作成し、日本神経学会のパブリックコメント等を下に修正し公表した。2021年度に確定した顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー主観的臨床評価尺度(FSHDHI)日本語版について。班員施設・患者登録を利用して妥当性評価を行った。生殖医療や遺伝医療の専門家、患者を含めた情報交換を目的に、生殖医療セミナーを実施した。介護者健康管理についても、当事者の意識変革やピアサポートが重要なことから、当事者が参加したセミナーを行っており、2022年度は患者会と共同して実施した。HAL®の神経筋疾患および沖縄型での長期有効性評価を実施。起立支援型電動車椅子評価を沖縄型に引き続き筋ジストロフィー患者でも行った。COVID-19について、国内外の学会とも連携した情報提供を行っている他、2022年度はCOVID-19罹患筋ジストロフィー患者の多施設共同調査を実施した。患者登録の促進、その他研究班や難病情報センターホームページコンテンツの更新、セミナー、学会・論文発表などを通じ、筋ジストロフィーに対する関係者・患者の知識・技術向上とネットワーク構築を図った。

研究分担者氏名・所属研究機関名・職名  
青木正志（東北大学大学院医学系研究科・教授）  
栗野宏之（神戸大学大学院医学研究科・客員教授）  
池田真理子（藤田医科大学病院臨床遺伝科・病院准教授）  
石垣景子（東京女子医科大学小児科・准教授）  
石崎雅俊（国立病院機構熊本再春医療センター診療部・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・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（川崎医科大学脳神経内科額教室・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・教授）  
谷口雅彦（聖マリア病院・院長）  
中島 孝（国立病院機構新潟病院・院長）  
中村昭則（国立病院機構まつもと医療センター臨床研究部・臨床研究部長）  
西野一三（国立精神・神経医療研究センター神経

研究所疾病研究第一部・部長）  
橋本大哉（名古屋市立大学臨床研究開発支援センター・特任准教授）  
日野博文（医療法人哺育会浅草病院・病院長）  
藤野陽生（大阪大学大学院大阪大学・金沢大学・浜松医科大学・千葉大学・福井大学 連合小児発達学研究科・准教授）

### A. 研究目的

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

### B. 研究方法

#### ① デュシェンヌ型筋ジストロフィー診療ガイドライン改訂

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

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

#### ② 肢帯型筋ジストロフィー画像診断アルゴリズム作成

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

断アルゴリズム」を作成する。

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

前期版にて FSHDHI 日本語版案を作成し、2021 年度に 11 名の患者の協力を得て試用評価を実施し確定した。

班員施設や患者登録を活用し、妥当性評価を行い、海外との比較も行う。

④ 生殖医療に関わる課題の把握と意識調査

生殖医療はナイーブな課題で、当事者の意見も多様であることから、筋ジストロフィーの専門医が生殖医療に関わる機会は乏しく、生殖医療、遺伝医療専門家との交流も限定的であった。このため、疾患専門医と生殖医療・遺伝専門医、当事者が率直な情報交換を行うことを目的として、「筋ジストロフィーの生殖医療を考える」セミナーを実施する。

⑤ 介護者健康管理

前期版では、介護者の健康問題について、5 施設による共同調査を実施したが、介護者の意識変容を促すには、当事者が参画したピアサポートを含む支援が重要である。このため、2021 年 11 月にオンラインセミナー「筋ジストロフィー介護者の健康管理について考える会」を実施した。患者会の反響も大きく、2022 年は患者会も参加して実施した。患者会でもオンラインセミナーが実施された。

⑥ 神経筋疾患の HAL 長期有効性評価

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

⑦ 起立支援型電動車椅子の自立支援・生活改善効果評価

2021 年度の沖縄型神経原性筋萎縮症に引き続き、筋ジストロフィー患者における評価を行った。沖縄型においては診断基準について、神経変性班(神経変性疾患領域の基盤的調査研究班)と意見交換した。患者レジストリー研究を AMED に申請し採択された。

⑧ COVID-19 神経筋疾患関連の情報提供・調査

研究班 HP 等を通じて適宜情報提供に努めた。

パンデミックの長期化により、筋ジストロフィー患者でも COVID-19 罹患例が見られるようになったこと、with コロナへの対応において罹患者のデータ蓄積が重要なことから、多施設共同研究として罹患者調査を実施し、127 名のデータを収集した。単施設データについては、日本神経治療学会等で報告した。

⑨ 患者登録促進・活用

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

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

⑩ 医療相談・アウトリーチ活動

治療困難例についての相談を随時実施。

難病情報センターのコンテンツ改訂を行った。

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

(倫理面への配慮)

調査については、倫理審査を受けて実施している。Web 調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にて倫理審査(TNH-2020004)、FSHDHI-J 妥当性評価も同意委員会で倫理審査(TNH-R-2021035)での承認を受けて実施している。COVID-19 罹患者調査は東京女子医大で倫理審査(2022-0021)を受けた後、各施設でも倫理審査を受けた。

C. 研究結果

① デュシェンヌ型筋ジストロフィー診療ガイドライン改訂

2022 年 11 月の編集委員会において章割りと CQ を確定し、システマティックレビュー委員の募集を開始。18 名の応募を得て 2023 年 3 月に編集委員会とシステマティックレビュー研修会を実施した。

日本医学図書館協会との契約の上、システマティックレビューに進む。

② 肢帯型筋ジストロフィー画像診断アルゴリズム作成

2021 年にドラフトを作成。日本神経学会のパブリックコメント等を得て修正を行い、2022 年 7 月に研究班・学会 HP にて公開した。

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

2021 年度に試用評価の上確定した日本語版(FSHDHI-J)について、班員施設・患者登録を用いて妥当性評価を行った。66 名の患者の協力をいただきデータを収集。Rochester 大学による scoring 等を経てデータ解析し、信頼性・妥当性を確認することができた。中間報告を班会議で実施。現在学会発表・論文作成準備中である。

④ 生殖医療に関わる課題の把握と意識調査

2021 年度は倫理的課題を中心に議論を行った。日本産科婦人科学会の見解が 2022 年 5 月に改訂され、今後 PGT-M の対象が拡大することが見込まれることを踏まえ、2022 年度は生殖医療の実態を理解することをテーマとしてセミナーを行った。

疾患専門医、生殖医療・遺伝医療専門家、当事者に講演いただき、率直な議論を行った。疾患専門医は患者の生存権を重視して慎重な態度を示すが、生殖医療の現場では健常な胎児が日常的に abortion されていて、患者だから特別に守られなくてはならないという立場は取りにくい、など立場の違いを再認識させられた。同時に、そうした違いを抱える専門家が忌憚なく話し合える場の存在意義は大きいと実感した。生殖医療については意見集約を求めるのではなく、多様な考え方に沿って当事者の自律的選択を支援するための体制構築が必要なことを再認識させられた。

PGT-M に対する意見書作成が求められる事案も出てきており、こうしたコミュニケーション維持を図りつつ、支援を行う体制構築が重要である。

⑤ 介護者健康管理

多施設共同による調査結果については InternalMedicine に論文投稿し、複数回の revise の上採択された。

この課題については、科学的エビデンスの重要性とともに、支援体制の構築が重要と考え、2021

年度から当事者向けのセミナーを開催している。2021年度のセミナーは89名の参加者を得て高い評価をいただいた。2022年度は患者会も参加してメンタルヘルスを主テーマとしてオンラインセミナーの形で実施した。80名の参加を得て、継続的な実施を求める声が多かった他、介護者の発表について6割以上が非常に有意義だったと高い評価を得て、ピアサポートの役割も果たしていることが確認できた。

日本筋ジストロフィー協会においても、オンラインセミナー「正しく知って備えよう」が2023年2月19日と23日に行われた。

患者の受診時に診察を希望する親(介護者)が見られるようになるなど、実臨床場面でも介護者健康管理の認識が広まりつつある印象を受ける用になっており、こうした活動の効果と思われる。

#### ⑥ 神経筋疾患のHAL長期有効性評価

EDCへの登録症例数は、191例となっている。データ収集を継続中である。

#### ⑦ 起立支援型電動車椅子の自立支援効果・介護負担軽減効果評価

起立支援型電動車椅子は、立位に加えチルト、リクライニング機能など多様なポジショニングが可能なことから、リーチ範囲の拡大、視線の拡大、長時間乗車による苦痛の減少、下腿浮腫の改善、腰痛軽減や車椅子乗車時間の増加など多くの効果が期待できる。2021年度は沖縄型神経原性筋萎縮症患者で評価を行ったが、2022年度は筋ジストロフィー患者を対象を拡大した。立位支援型電動車椅子の使用例がほとんど無いことから、2022年度は施設内利用とし、入院患者12例で評価を実施した。ポジショニングの多様さや視点・リーチ範囲の拡大は評価が高かった。一方で、重量が大きいことなど、自宅での使用については難しいのではとの意見も多く、機能が豊富な分操作に慣れるのに時間が掛かるとの意見もあった。筋強直性ジストロフィーの1例で誤操作による外傷(スイッチを切らずに整容動作を行いコントローラーに肘が当たって車いすが動き足が挟まれる)が見られた。これを踏まえ、フィッティング時に操作方法練習を実使用環境で実施すると共に、安全使用パンフレットの手渡し、安全運転指導・適合確認書の作成などを行うよう改善し、同様の事故発生を予防した。

#### ⑧ COVID-19 神経筋疾患関連の情報提供・調査

Web調査については中間解析の結果を学会発表や論文にて公表した。2021年度に実施したワクチン副反応調査は、学会発表やMuscle Nerveにて公開した。

2022年度は罹患者調査を実施。126名のデータを収集した。死亡者は高度心不全や嚥下機能障害の強い2名のみで、入院治療を受けない患者も多く、筋ジストロフィーがCOVID-19の増悪因子になる可能性は低いと思われた。一方で、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。多施設データの詳細は解析中で、今後学会発表や論文で公開予定。単施設データについては日本神経治療学会等で発表した。

#### ⑨ 患者登録促進・活用

登録疾患ごとの登録患者数は、2023年4月末時点の患者登録数は、ジストロフィノパチー2121名、筋強直性ジストロフィー1196名、先天性筋疾患78名、顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー172名と着実に増加している。

臨床研究への活用としては、COVID-19影響調査をRemudy通信で公告する、FSHDHI-Jの妥当性評価の対象に登録患者を加え広く協力を依頼するなどしている。

軽症例では医療機関受診頻度が低いこと、受診・検査コストが登録の支障になることがある。治験促進の上では、こうした患者のデータ収集や情報提供の必要性が高い。このため、情報提供のためのデータ、診断根拠と検診データなども利用した、医療機関を介さなくても患者自身が登録・更新可能な形のシステム構築について、Remudyなどと検討を開始した。

#### ⑨ 医療相談・アウトリーチ活動

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

難病情報センターのコンテンツ改訂を行った。

ホームページコンテンツを随時更新。

セミナーについては関連研究班や患者会とも協力し下記の通り実施した

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

#### D. 考察

診療ガイドラインは標準的医療普及の基本的ツールである。「デュシェンヌ型筋ジストロフィー診療ガイドライン2014」は発刊から8年以上経過したこと、HAL®やビルトラルセンなど新規治療法が出たことなどから、改訂作業を行うこととした。現在システムティックレビュー作業に入る段階である。

② 肢帯型筋ジストロフィー画像診断アルゴリズムは、前期班で作成した「筋ジストロフィーの病型診断を進めるための手引き(肢帯型・先天性・筋強直性ジストロフィーを念頭に)」を補完する目的で、画像診断による診断アルゴリズムを作成した。日本神経学会のパブリックコメント等を下に修正し、学会・研究班HPで公開した。画像診断の重要性は近年強く認識されており、肢帯型筋ジストロフィーの診断能力向上に寄与するものと考えられる。

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

の臨床研究や治験への活用が期待される。

結婚年齢の上昇に伴い不妊治療が増加しており、筋ジストロフィー患者においても不妊治療を受ける例が少なくない。筋強直性ジストロフィー患者対象アンケート調査でも、成人女性の1/4が不妊治療の経験を経験していた。PGT-Mの倫理審議を経て、これまで対象外とされていた疾患で申請が行われるようになり、この場合疾患専門医の意見が必要となる。このため、生殖医療の実際的課題を理解するため、セミナーを実施した。疾患専門医と生殖医療・遺伝医療専門家・当事者が一堂に会して意見交換をする機会は貴重で、率直な意見交換は共通理解促進に大きな役割を果たしている。引き続き同様のセミナー等による共通理解促進を行っていききたい。

筋ジストロフィー患者の生命予後が改善し、医療ケアが必要になっても在宅医療を継続する患者が増加している。このことは好ましいことであるが、介護者の負担増加にもつながっており、介護者健康管理は重要な課題である。これまで、介護者の健康状態、遺伝子変異の有無が及ぼす影響などについてのエビデンス構築も重要であるが、ナイーブな問題であるため、ピアサポートなど心理的ケアも含めた支援体制構築の中で問題解決を図っていく必要がある。こうした認識の下で2021年度から、当事者も参画した形でのセミナーを開催している。参加者から高い評価を得て、2022年度は計画段階から患者団体の協力を得て実施できた。継続的に実施していく中で、支援体制やエビデンス構築を図っていく予定である。

神経筋疾患におけるHAL®長期有効性評価については参加施設も増え、着実にデータ集積を継続している。立位支援型電動車椅子の評価については、2021年度の沖縄型に引き続き、2022年度は筋ジストロフィー患者でも使用評価を行った。院外の実用環境における、自立支援・介助負担軽減効果の評価を行う予定である。

COVID-19については国内外の学会や関連機関と協力し、情報提供と調査を進めている。ワクチンの有効性・安全性調査については、国内外の学会発表に加え、*Muscle Nerve*にて論文公開した。With コロナの時代に向けて、感染予防と日常生活のバランスを考慮した対策に切り替えていくためには、罹患者の情報が重要である。第6波以降では筋ジストロフィー患者の罹患者も見られるようになったことから、多施設共同で罹患者の情報を収集し126名のデータを得た。これらのデータの詳細は現在解析中であるが、筋ジストロフィーがCOVID-19の増悪因子になる可能性は低いと思われる。一方で、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。

患者登録も日本全国からの協力を得て、登録患者数が着実に増加している。治験だけでなく、FSHDHI日本語版妥当性評価など登録を活用した臨床研究も実施されており、有効に活用されている。成人発症軽症例では、医療機関の受診頻度が低く、検査コストも患者登録の阻害因子となる場合がある。治験促進の上では、こうした患者の

データ収集や情報提供の必要性が高い。このため、医療機関を介さなくても患者自身が登録・更新可能な形のシステム構築について、Remudyなどと検討を開始した。

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

## E. 結論

筋ジストロフィーの標準的医療普及に必要な活動を継続している。ガイドライン改定やCOVID-19についての調査・情報提供、生殖医療など、筋ジストロフィーの抱える諸課題を見据えた活動を継続していく。

## F. 研究発表

### 1. 論文発表

- 1) 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)
- 2) 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.
- 3) 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.
- 4) 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.
- 5) 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
- 6) 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.

- 7) 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
- 8) 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
- 9) 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
- 10) 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
- 11) 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
- 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. *Journal of the Neurological Science* 2022; 432: 120080 doi: 10.1016/j.jns.2021.120080
- 13) Yamaguchi H, Awano H, Yamamoto T, Nambu Y, Iijima K. Serum Cardiac Troponin I is a Candidate Biomarker for Cardiomyopathy in Duchenne and Becker Muscular Dystrophies. *Muscle Nerve* 65(5) p521-30. 2022, doi.org/10.1002/mus.27522. doi.org/10.1002/mus.27522
- 14) 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
- 15) 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
- 16) 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
- 17) 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.
- 18) 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, Cinleti T, Kim CA, Teik KW, Yan CM, Haniffa M, Ohba C, Ito S, Saito H, Saida K, Tsuchida N, Uchiyama Y, Koshimizu E, Fujita A, Hamanaka K, Misawa K, Miyatake S, Mizuguchi T, Miyake N, Matsumoto N. Genetic and clinical landscape of childhood cerebellar hypoplasia and atrophy. *Genet Med.* 2022 Oct 28;S1098-3600(22)00898-X. doi:



- 10.1016/j.gim.2022.08.007.
- 19) 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.
  - 20) 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.
  - 21) 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.
  - 22) 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.
  - 23) 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.
  - 24) 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
  - 25) Nakatsuji H, Ikeda T, Hashizume A, Katsuno M, Sobue G, Nakajima T. The Combined Efficacy of a Two-Year Period of Cybernic Treatment With a Wearable Cyborg Hybrid-Assistive Limb and Leuprorelin Therapy in a Patient With Spinal and Bulbar Muscular Atrophy: A Case Report. *Front Neurol.* 2022;13:905613. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC9263275/pdf/fneur-13-905613.pdf>.
  - 26) 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
  - 27) 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
  - 28) 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
  - 29) 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.
  - 30) 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 版一、東京医学社、東京、495-501.2022.
  - 31) 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.
  - 32) 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
  - 33) 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
  - 34) 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
  - 35) 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
  - 36) 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
  - 37) 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
  - 38) 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
  - 39) 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
  - 40) 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.

- 41) 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)
  - 42) 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
  - 43) 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
  - 44) 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.
2. 学会発表
    - 1) 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.
    - 2) 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.
    - 3) 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.
    - 4) 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.
    - 5) 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.
  - 6) 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.
  - 7) 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.
  - 8) 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.
  - 9) 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.
  - 10) 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.
  - 11) 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.
  - 12) 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.
  - 13) 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

- 14) 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
- 15) 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
- 16) 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
- 17) 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
- 18) 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
- 19) 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
- 20) 松村 剛. 教育コース 05 ベッカー型筋ジストロフィーおよびジストロフィン変異保有女性の診療上の注意とエビデンス構築の必要性 ジストロフィンパチーのオーバービュー. 第 63 回日本神経学会学術大会、東京、2022 年 5 月 18-21 日
- 21) 城戸美和子、諏訪園秀吾、藤崎なつみ、渡慶次裕也、大城咲、宮城朋、藤原善寿、渡嘉敷崇: HMSN-P 9 例における上下肢筋肉 MRI 所見の検討. 第 63 回日本神経学会学術大会、東京、2022 年 5 月 18-21 日
- 22) 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
- 23) 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
- 24) 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
- 25) 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
- 26) 石垣景子. 日常診療に潜むポンペ病の早期診断のポイントと最新の話 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
- 27) 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
- 28) 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
- 29) 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
- 30) 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
- 31) 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
- 32) 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
- 33) 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
- 34) 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
- 35) 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
- 36) 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
- 37) 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
- 38) 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



- 39) 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
- 40) 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
- 41) 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
- 42) 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
- 43) 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
- 44) 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ー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
- 45) 舛田大樹、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
- 46) 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ー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
- 47) 舛田大樹、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
- 48) 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
- 49) 松村 剛、須藤素弘、中津大輔、松井未紗、森千晃、齋藤朋子、遠藤卓行、井上貴美子、豊岡圭子、岸田未来、齋藤利雄. With コロナ時代の筋ジストロフィー医療に向けて～筋ジストロフィー COVID-19 罹患患者の実態～. 第 76 回国立病院総合医学会、熊本、2022 年 10 月 7-8 日
- 50) 齋藤朋子、橋本大哉、齋藤利雄、松村 剛、尾方克久、小林道雄、高田博仁、久留聡、木村隆、中村昭則. 筋ジストロフィー患者の新型コロナウイルス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
- 51) 速水慶太、橋口祐輔、中川恵嗣、与古田巨海、諏訪園秀吾：沖繩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
- 52) 佐藤 渚、増田 望、末永英一、高田博仁：短期検査入院の病院経営に与える経済的効果に関する検討、第 76 回国立病院総合医学会、熊本、2022 年 10 月 7-8 日
- 53) 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
- 54) 松村 剛、中津大輔、須藤素弘、齋藤朋子、森千晃、遠藤卓行、井上貴美子、豊岡圭子、齋藤利雄. COVID-19 罹患が筋ジストロフィー患者に及ぼす影響. 第 9 回筋ジストロフィー医療研究会、旭川、2022 年 10 月 21-22 日
- 55) 齋藤朋子、橋本大哉、尾方克久、木村隆、久留聡、小林道雄、高田博仁、中村昭則、齋藤利雄、松村剛. 筋ジストロフィー患者に対する新型コロナウイルス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
- 56) 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
- 57) 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
- 58) 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
- 59) 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
- 60) 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
- 61) 久留聡、高橋俊明、鈴木幹也、齋藤俊雄、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
- 62) 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

- 63) 松村 剛、岸田未来、遠藤卓行、豊岡圭子、斉藤利雄. 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
- 64) 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
- 65) 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
- 66) 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
- 67) 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.
- 68) 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学会学術大会 京都 2022 年 11 月 26 日 京都
- 69) 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
- 70) 石垣景子. 治療可能となった神経筋疾患の診断と治療. 三重県小児科医学会学術講演会, 三重, 2022.9.25
- 71) 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
- 72) 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.
- 73) 福士 濤、佐藤桂子、高田博仁: 食事を楽しむ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.
- 74) 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
- 75) 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
- 76) 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 40 回沖縄神経内科懇話会 2022 年 5 月 14 日
- 77) 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
- 78) 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
- 79) 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
- 80) 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
- 81) 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
- 82) 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
- ⑩ 知的財産権の出願・登録状況
1. 特許取得なし
  2. 実用新案登録なし
  3. その他

※健康危険情報