

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

研究分担者氏名・所属研究機関名・職名
青木正志（東北大学大学院医学系研究科・教授）
栗野宏之（鳥取大学大学研究推進機構研究基盤センター・教授）
池田真理子（藤田医科大学病院臨床遺伝科・病院准教授）
石垣景子（東京女子医科大学医学部・准教授）
石崎雅俊（国立病院機構熊本再春医療センター診療部・診療支援部長）
大澤 裕（川崎医科大学医学部神経内科学教室・准教授）
尾方克久（国立病院機構東埼玉病院・副院長）
貝谷久宣（日本筋ジストロフィー協会・上級顧問）
木村公一（東京大学医科学研究所・特任講師）
久留 聡（国立病院機構鈴鹿病院・院長）
小林道雄（国立病院機構あきた病院臨床研究部・臨床研究部長）
小牧宏文（国立精神・神経医療研究センタートランスレーショナルメディカルセンター・センター長）
諏訪園秀吾（国立病院機構沖縄病院脳・神経・筋疾患研究センター・センター長）
高田博仁（国立病院機構青森病院・院長）
高橋正紀（大阪大学大学院医学系研究科・教授）
谷口雅彦（聖マリア病院・病院長）
中島 孝（国立病院機構新潟病院・院長）
中村昭則（国立病院機構まつもと医療センター臨床研究部・臨床研究部長）
西野一三（国立精神・神経医療研究センター神経研

究所疾病研究第一部・部長）
橋本大哉（国立病院機構名古屋医療センター臨床研究センター・生物統計研究室長）
日野博文（浅草病院・病院長）
藤野陽生（大阪大学大学院大阪大学・金沢大学・浜松医科大学・千葉大学・福井大学 連合小児発達学研究科・准教授）

A. 研究目的

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

B. 研究方法

① デュシェンヌ型筋ジストロフィー診療ガイドライン改訂

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

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

② 肢帯型筋ジストロフィー画像診断アルゴリズム作成

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

ム」を作成する。

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

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

④ 生殖医療に関わる課題の把握と意識調査

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

⑤ 介護者健康管理

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

⑥ 神経筋疾患の HAL 長期有効性評価

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

⑦ 起立支援型電動車椅子の自立支援・生活改善効果評価

2021 年度の沖縄型神経原性筋萎縮症に引き続き、2022、2023 年度は筋ジストロフィー患者においての評価を行った。沖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。AMED で患者レジストリー班が構築されたことから、これと協力し患者登録やエビデンス構築に寄与する。

⑧ COVID-19 神経筋疾患関連の情報提供・調査

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

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

⑨ 患者登録促進・活用

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

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

⑩ 医療相談・アウトリーチ活動

治療困難例についての相談を随時実施。

難病情報センターのコンテンツ改訂を行った。

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

全ての臨床研究・調査については、倫理審査を受けて実施している。

C. 研究結果

① デュシェンヌ型筋ジストロフィー診療ガイドライン改訂

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

② 肢帯型筋ジストロフィー画像診断アルゴリズム作成

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

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

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

④ 生殖医療に関わる課題の把握と意識調査

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

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

⑤ 介護者健康管理

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

⑥ 神経筋疾患のHAL長期有効性評価

EDCへの登録症例数は、191例となっている。データ収集を継続中である。

⑦ 起立支援型電動車椅子の自立支援効果・介護負担軽減効果評価

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

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

⑧ COVID-19 神経筋疾患関連の情報提供・調査

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

⑨ 患者登録促進・活用

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

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

⑩ 医療相談・アウトリーチ活動

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

難病情報センターのコンテンツ改訂を行った。

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

セミナーについては関連研究班や患者会とも協力し下記の通り実施した

2023年10月15日「筋ジストロフィー介護者の健康管理について考える会」

2023年11月14日「ドラッグ・ロスを考える会」

2024年1月22日「筋ジストロフィーの生殖医療を考える会」

2024年2月23日「筋ジストロフィーのCNS障害研究会」

2023年7月29日「これから変わる筋強直性ジストロフィー」

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

D. 考察

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

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

主観的臨床評価は、治療開発の上で重視されてきており、特徴的な臨床症状を示す疾患では疾患特異的指標が求められる。国際共同治験などへの参加において、日本語版の作成と妥当性評価は基本要件となる可能性が高く、FSDH1-Jの妥当性評価は、分担研究施設に加え患者登録も活用したことで、多数の幅広い患者の協力を得ることができた。信頼性・妥当性が確認できたことで、今後の臨床研究や治験への活用が期待される。

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

筋ジストロフィー患者の生命予後が改善し、医療

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

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

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

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

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

E. 結論

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

F. 研究発表

1. 論文発表

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

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

10.7759/cureus.37824

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

2023.9.30 旭川市

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

G 知的財産権の出願・登録状況

- 1. 特許取得なし
- 2. 実用新案登録なし
- 3. その他

※健康危険情報