

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 脳神経内科 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。ガイドラインと連携し、筋強直性ジストロフィーの遺伝学的診療実態調査や、筋強直性ジストロフィー患者向け資料作成、ジストロフィノパチー診断手順改訂を行った。COVID-19 パンデミックに際し、神経筋疾患向けの情報提供、呼吸ケアを要する患者の感染対策を発表、筋ジストロフィー患者に及ぼす影響の実態調査を実施している。介護者の健康管理問題調査について解析を行った。顔面肩甲上腕型筋ジストロフィーについて、主観的臨床評価指標(FSHDHI)の日本語版作成・検証作業を行っている。ロボットスーツ HAL の神経筋疾患における長期有効性を評価するため、神経変性班(中島班)と協力しデータ収集を実施している。沖縄型について単関節型 HAL を用いた有効性評価を実施するとともに遺伝学的解析も追加した。患者登録について、従来から実施しているジストロフィノパチー、筋強直性ジストロフィー、先天性ミオパチーの登録推進に努めると共に、2020年9月に顔面肩甲上腕型筋ジストロフィーの登録も開始した。アウトリーチ活動については、COVID-19 パンデミックの影響でリハビリテーション・関連職種向けセミナー、市民公開講座などが行えなかったが、ホームページを通じた情報提供に努めると共に、中枢神経障害研究会については Webinar の形で開催した。

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)

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脳神経内科・医長)

尾方克久 (国立病院機構東埼玉病院臨床研究部・臨床研究部長)

久留 聡 (国立病院機構鈴鹿病院脳神経内科・院長)

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脳神経内科・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 (聖マリア病院外科・外科統括部長)

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・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)

花山耕三 (川崎医科大学リハビリテーション医学教室・教授)

松浦 徹 (自治医科大学内科学講座神経内科学部門・教授)

吉浦孝一郎 (長崎大学原爆後障害医療研究所・教授)

研究協力者氏名

饗場郁子（国立病院機構東名古屋病院脳神経内科・臨床研究部長）

荒畑 創（国立病院機構大牟田病院脳神経内科・医長）

池田真理子（藤田医科大学病院臨床遺伝科・准教授）

犬飼 晃（国立病院機構東名古屋病院第一脳神経内科・統括診療部長）

貝谷久宣（日本筋ジストロフィー協会・理事長）

木村 隆（国立病院機構旭川医療センター脳神経内科・副院長）

小林道雄（国立病院機構あきた病院脳神経内科・部長）

駒井清暢（国立病院機構医王病院脳神経内科・院長）

齊藤利雄（国立病院機構大阪刀根山医療センター脳神経内科・小児神経内科部長）

白石一浩（国立病院機構宇多野病院小児神経科・医長）

武田伸一（国立精神・神経医療研究センター・理事）

丹野清美（国立病院機構東京医療センター臨床研究センター政策医療企画研究部臨床疫学研究室・研究員）

古和久典（国立病院機構松江医療センター脳神経内科・副院長）

西牧謙吾（国立障害者リハビリテーションセンター病院小児科・院長）

橋口修二（国立病院機構徳島病院脳神経内科・副院長）

渡辺美智子（慶応義塾大学大学院健康マネジメント研究科・教授）

A. 研究目的

筋ジストロフィー医療は障害者医療政策の先駆けとして、専門病棟と全国規模の研究班を核とした集学的医療により構築され、呼吸管理・心筋保護治療等による生命予後の改善などの成果を挙げた。一方、社会的環境の変化により、患者の生活の場は病院から地域に移行した。さらに、基礎的研究の成果が臨床段階を迎えつつあり、2020年5月にはエクソン・スキッピング治療薬の

ビルトラルセンが保険適用になるなど筋ジストロフィー医療の環境は変革期にある。これまでに構築された専門医療機関、臨床研究ネットワーク、患者登録・関連研究班・学会・研究会と連携し、集学的医療のノウハウを均霑化させ、全国で標準的医療と円滑な移行医療を実践するために必要な調査・研究、アウトリーチ活動を行う。

2020年初めからのCOVID-19パンデミックは、筋ジストロフィーを含む全ての人や医療・経済に大きな影響をもたらしている。神経筋疾患患者への正しい情報提供と、実態調査を行う。

B. 研究方法

① ガイドライン作成支援・連携・患者向け資料作成

a. 筋強直性ジストロフィー臨床遺伝専門医対象調査

日本神経学会における「筋強直性ジストロフィー診療ガイドライン 2020」作成中に、筋強直性ジストロフィーの遺伝学的診療についての実態調査の必要性が認識された。プロトコルや質問項目を検討の上、2020年1月に倫理審査承認を得て、臨床遺伝専門医制度委員会の協力をいただき、全国の臨床遺伝専門医 1414 名を対象に、調査期間 2020 年 4-6 月でアンケート調査を行った。

b. 筋強直性ジストロフィー全国遺伝子医療部門連絡会議参加施設対象アンケート調査

上記の臨床遺伝専門医対象調査において、生殖医療に関して、男性患者も出生前診断・着床前診断の対象になる、など積極的意見が多く見られた。男性患者の出生前診断・遺伝カウンセリングに対応しているとの回答も多く見られた。

このため、出生前診断・着床前診断の実施状況を確認する必要があると判断し、全国遺伝子医療部門連絡会議参加施設への調査を計画。2020年11月に倫理審査承認を得て、2020年11-12月に調査を行った。

c. 先天性筋強直性ジストロフィーの医療的ケアに関する研究

2018年に実施した筋強直性ジストロフィー患者対象調査の中に先天型・小児型の回答は87名あった。これらの回答について解析を実施した。

d. 筋強直性ジストロフィー診療ガイドライン患者向け資

料作成

2020年9月に「筋強直性ジストロフィー診療ガイドライン 2020」を発売したが、患者グループ等より診療ガイドラインは患者・関係者が理解することは困難であり、患者向けの資料を作成して欲しいとの強い希望があった。

本症は、多彩な全身合併症を有する一方で、症状の自覚が乏しく医療のコンプライアンスが不良であることから、本症の予後を改善するには、合併症の存在や集学的医療の必要性を患者自身に理解いただくことが重要で、そのための一般向け資料が極めて重要と考えられた。

このため、診療ガイドラインのエッセンスを分かりやすく伝えるための資料作成を行った。

e. ジストロフィノパチー診断手順改訂

筋ジストロフィーにおいては、新規治療薬の開発が進みつつある。エクソン・スキッピング療法やリードスルー治療など遺伝子変異に基づいた治療法においては、治療対象者の選定に遺伝学的診断が不可欠となる。デュシェンヌ型筋ジストロフィーでは2020年にジストロフィン遺伝子のエクソン53をスキッピングさせる核酸医薬、ビルトラルセンが保険適用となった。このような背景の下で、2016年には、MLPA法に加えシーケンス検査も保険適用となっている。このような状況を踏まえ、できるだけ非侵襲的で効率的にジストロフィノパチーの覚醒診断が行えるよう診断手順を見直した。

② COVID-19 実態調査、情報提供

a. 神経筋疾患患者への情報提供

2020年はCOVID-19世界同時パンデミックが発生し、緊急事態宣言が発令されるなど、国民の健康・生活・経済活動等に深刻な影響をもたらした。筋ジストロフィー患者も様々な影響が及ぼされたが、筋ジストロフィー患者に有用な信頼性の高い情報は限られ、そのことによる不安感も高かった。このため、研究班HP等を通じて、筋ジストロフィーを含む神経筋疾患患者に有用な情報提供に努めた。

b. 呼吸ケア患者の感染対策

筋ジストロフィー患者では、感染予防が第一であることは言うまでも無いが、呼吸ケアを要する患者が感染した

場合、介護による接触やエアロゾル等を通じたクラスターリスクが高い。このため、呼吸ケアを要する患者に対する感染防御対策について国立病院機構の全国筋ジストロフィー施設長協議会、国立重症心身障害者協議会、国立病院機構等神経内科協議会が協働で「COVID-19に関連する筋ジストロフィー・重症心身障害児者・神経筋難病患者に対する呼吸ケアの注意点」をまとめた。研究班HPにこれを掲載、関連する他学会等の情報についても掲載した。

c. COVID-19が筋ジストロフィー患者に及ぼす影響の実態調査

筋ジストロフィー患者がCOVID-19パンデミックで受けた影響について明らかにする目的で、Webでのアンケート調査を計画し、倫理審査の上2020年5月11日より調査を開始した。全員を対象とした一次調査と、COVID-19罹患者を対象とした二次調査に分けた。一次調査では、背景情報と、医療、サービス利用、生活、健康への影響とCOVID-19罹患の有無を質問した。二次調査では、COVID-19の予後、最重症時の呼吸管理方法、COVID-19治療の内容を調査した。本調査では、経時的変化を評価する目的で、ニックネームを用いて繰り返し回答を可能とした。アンケートは研究班HP上に公開し、患者登録や患者会、分担研究施設など複数のチャンネルにより周知を図った。

③ 介護者健康問題調査

高度医療ケアを要する患者の在宅期間長期化は、介護負担を増加させており、介護者の健康問題が患者の活動・QOLに及ぼす影響も大きくなっている。さらに、デュシェンヌ型筋ジストロフィーの母親は一定の割合で変異保有者が存在する。女性変異保有者の心筋障害・骨格筋障害発症率は、加齢と共に上昇することが知られているが、実態は十分把握されていない。介護者(両親)の健康問題についての調査を行い、介護者の抱える健康問題と変異保有女性の発症リスクについても明らかにし、適切な対策を構築する目的で、前期班で作成した介護者検診推奨項目を受検した介護者を対象に健康問題についての調査を計画した。検診データ・身体所見に加え、介護負担やQOLについての調査も実施

する。遺伝性疾患での調査であり、調査内容に加え心理士による相談の補償等心理的負担等への配慮を十分にした上で2018年10月-2020年3月に5施設で調査を実施した。

④ ロボットスーツ HAL の筋疾患における長期使用効果データ収集

本邦で開発され、2016年4月に筋ジストロフィーを含む神経筋8疾患に保険適用となったHALの長期有効性・安全性評価を行う。神経変性疾患班(中島班)と協力してデータ収集を行う。

ワーキンググループを組織し、2019年1月に初回ミーティングを実施。新潟病院でプロトコル・EDCを作成、倫理審査を受けた。2020年1月にスタートアップミーティングを実施。倫理審査承認を得た施設からデータ入力を開始した。

沖縄型については、新潟病院と聖マリア病院にて上肢単関節型HALの使用成績を調査している。2020年度は医療用下肢型HALの効果について沖縄病院で実施、遺伝学的解析も長崎大学で実施した。

⑤ 顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー主観的臨床評価指標(FSHDHI)日本語版作成・評価

近年、新規治療薬の開発においては、客観的指標に加えて主観的評価が重要視されるようになってきている。このため、筋ジストロフィー領域においても、疾病特異的な主観的臨床評価指標の開発が進みつつあり、国際共同試験などでも用いられる可能性が高い。主観的臨床評価では、生活習慣の違いなどが結果に影響するため、国際共同試験での利用には、翻訳作業だけでなく、妥当性評価も実施しておくことが重要である。われわれは、以前筋強直性ジストロフィーの主観的臨床評価指標であるMDHIの日本語版作成・評価作業を経験しており、FSHDHIについても日本語版作成・評価を行うことを計画した。

開発元である米国Rochester大学との契約締結後、原版を入手し日本語版作成作業を開始。独立した2つの日本語版を作成し、協議の上統一案を作成、逆翻訳の上Rochester大学と細かなニュアンスを調整して日本語版を完成、少数例での試用調査を実施した。

⑥ 患者登録効率的運用と新規疾患登録

ジストロフィノパチー、先天性ミオパチー(先天性筋ジストロフィー含む)は国立精神・神経医療研究センターを事務局として、筋強直性ジストロフィーは大阪大学を事務局として患者登録(Remudy)を実施していたが、事務局の効率的運用のため国立精神・神経医療研究センターに集約した。研究班では事務局運営費の一部を負担するほか、広報活動を協力して行い登録推進を図る。登録データについては、ホームページや学会等を通じて随時公表する。

登録システムも疾患毎に個別に構築していたものを、統合・階層化する形に再構築し、新しいシステムでの運用を開始。新システムの下で2020年9月から顔面肩甲上腕型の患者登録を開始した。この他、眼咽頭型についても登録開始に向けた準備を実施している。

⑦ 医療支援・アウトリーチ活動

政策研究班として、関連学会や研究班と協力し医療支援や情報提供に努めている。ホームページを通じた情報提供:研究班のホームページに一般向けドメインと医療者向けサブドメインを開設しており、一般向けの情報提供に加え、医療者向けの情報提供も行う。関連研究班・患者登録ホームページ等とも相互リンクし、効率的な情報提供に努めるほか、Facebook, Twitterも併せて利用することで、多チャンネルで幅広い層への情報提供を行う。2020年度は、特にCOVID-19に関する情報提供・調査を積極的に実施した。

2019年まで、市民公開講座、関連職種向けセミナー、リハビリテーションセミナー、筋ジストロフィーのCNS障害研究会等を実施してきたが、COVID-19のため実地での実施が困難となった。このため、Webセミナーの形で、顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー患者登録の案内、CNS障害研究会セミナーを実施した。

(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。診療実態調査では、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。介護者健康問題調査においては、遺伝性疾患に対する十分な配慮と心理ケアに努める。

C. 研究結果

① ガイドライン作成支援・連携(診療実態調査)

a. 筋強直性ジストロフィー臨床遺伝専門医対象調査

617 名から回答を得て(回収率 44.6%)、同意確認が取れた 586 名を解析対象とした。

生殖医療に関して、ガイドラインでは日本産科婦人科学会の見解を踏まえて、「男性患者由来の場合においては、女性患者由来の場合に比べ先天性筋強直性ジストロフィー児が生じることは少ないため、一般的に出生前診断の対象とはならない」と記載した。しかし、本調査では回答者の 2/3 が「男性も対象」と回答し、着床前診断についても、「男女とも対象」28%、「基準を緩めて選択しやすくすべき」39%など多数を占め、自由意見でも「他国でできることは日本でもできるようにすべき」など積極的な意見が多く見られた。男性患者の出生前診断に対応しているとの回答も多かった。

b. 筋強直性ジストロフィー全国遺伝子医療部門連絡会議参加施設対象アンケート調査

77 施設から回答を得た回収率 59%

出生前診断、着床前診断について、女性患者の実施経験は 10 施設が有しており、2 施設は出生前診断・着床前診断ともに実施、5 施設は出生前診断のみ実施、3 施設は着床前診断のみ実施されていた。直近 3 年間の実施症例数は出生前診断で 0 例 1 施設、1 例 5 施設、2 例 1 施設、着床前診断で 1 例 4 施設、2 例 1 施設だった。男性患者の実施経験がある施設は無かったが、1 施設は着床前診断を申請中との回答だった。

自由記載では、消極的意見が 6 施設で見られた一方で、積極的意見も 10 施設からあった。当事者の希望を最優先すべき、無規制での実施を防ぐ上でもきちんと遺伝カウンセリングできる施設で受けられるようにすべき、着床前診断の方が出生前診断より倫理的ハードルや患者負担が低いなどの意見があった。

c. 先天性筋強直性ジストロフィーの医療的ケアに関する研究

先天型では周産期異常や精神運動発達遅滞が多く、小児型では指の動きにくさが最も多かった。自覚症状は指の動きの悪さ、易疲労性が最も多く 95%以上に認

められた。専門医通院は 82%が行われており、理学療法も 8 割が継続していた。回答者の約半数が原疾患に対する情報提供と支援を享受していると回答したが、社会生活や教育、家族計画へにおける情報提供・支援は十分だと感じていなかった。

d. 筋強直性ジストロフィー診療ガイドライン患者向け資料作成

日本神経学会「筋強直性ジストロフィー診療ガイドライン作成委員会」のメンバーで、研究班の分担研究者を中心に原稿を作成、作成委員会のメンバー及び患者グループの査読を受けて作成した。

一般の方が読みやすくするため、医師向けの専門的内容は省略・削除すると共に、関連する CQ を統合し全体の分量を抑えた他、エッセンスと解説に分け、エッセンスだけでもメッセージが伝わるようにした。理解を助けるため、用語解説や、イラストを多用したほか、コラムも入れた。手の力が弱い患者さんが多いため、A6 版 102 ページと持ちやすい大きさの冊子とした。患者グループから、IT を苦手とする患者が多いこと、医療機関を受診していない患者が多いことなどから、誰もが購入できる書籍として出版して欲しいとの強い要望があり、関係機関と調整の上 2021 年 3 月に刊行した。

e. ジストロフィンパチー診断手順改訂

臨床的にジストロフィンパチーを疑った場合、従来の手順では最初に MLPA 法でエクソン単位の欠失・重複を検索し、変異が見つからない場合は筋生検で免疫学的にジストロフィン蛋白の発現異常を確認した上でシーケンス検査を行うこととしていた。

しかし、2016 年からシーケンス検査が保険適用となったこと、検査会社(かずさ DNA 研究所)への委託が可能となったことから、筋生検に優先してシーケンスを行い微小変異の検索を行う形に変更した。

② COVID-19 実態調査、情報提供

a. 神経筋疾患患者への情報提供

神経筋疾患患者向けの情報として、日本神経学会「新型コロナウイルス(COVID-19)への対応について」、World Muscle Society「Covid-19 and people with neuromuscular disorders: World Muscle Society position

and advice」日本語版、Association of British Neurologists「Association of British Neurologists Guidance on COVID-19 for people with neurological conditions, their doctors and carers」、The Neuromuscular Disease Network for Canada「Covid-19 and Neuromuscular Patients」、Muscle Nerve「The care of patients with Duchenne, Becker and other muscular dystrophies in the COVID-19 pandemic」、「Spinal muscular atrophy care in the COVID-19 pandemic era」、Journal of Neurological Science「Guidance for the management of myasthenia gravis (MG) and Lambert-Eaton myasthenic syndrome (LEMS) during the COVID-19 pandemic」を順次掲載した。教育機関での感染対策については、日本小児神経学会「特別支援校等での「医療的ケア」などにかかわる新型コロナウイルス感染 (COVID-19)防止対策について」を掲載した。

COVID-19 ワクチンに関して、日本神経学会「COVID-19 ワクチンに関する日本神経学会の見解」、厚生労働省「新型コロナワクチンについて」ページへのリンク、日本感染症学会「COVID-19 ワクチンに関する提言」、World Muscle Society「Covid-19 and people with neuromuscular disorders: World Muscle Society advice – Vaccines」日本語版を掲載した。World Muscle Society のアドバイスについては、本研究班で日本語版作成作業も行った。

b. 呼吸ケア患者の感染対策

呼吸ケアを要する神経筋疾患患者の感染対策については、国立病院機構で作成した「COVID-19に関連する筋ジストロフィー・重症心身障害児者・神経筋難病患者に対する呼吸ケアの注意点」以外にも、日本呼吸療法学会・日本臨床工学技士会「新型コロナウイルス肺炎患者に使用する人工呼吸器等の取り扱いについて—医療機器を介した感染を防止する観点から—」、American College for Chest Physicians「Pulmonary support for myotonic dystrophy patients during COVID-19 pandemic」、Italian Association of Respiratory Physiotherapists「Respiratory physiotherapy in patients with COVID-19 infection in acute setting: a Position Paper of the Italian

Association of Respiratory Physiotherapists (ARIR)」を掲載した。

c. COVID-19 が筋ジストロフィー患者に及ぼす影響の実態調査

Web 調査は現在も実施中である。調査開始から 2020 年 7 月末までに 542 名の回答を得て中間解析を実施し、公開した。受診控えが 3 割程度の患者で見られ、受診頻度の高い患者ほど、受診の維持が困難で電話再診利用が多かった。物資については、マスクや消毒剤、手袋など社会的に供給破綻が生じたものでは、通常通り確保できたとの回答は 5 割未満で、ガウンや予防衣、眼防護具などを含め深刻な影響を受けている患者が 2 割程度存在した。呼吸ケアにおいても、呼吸器点検が予定通りに行われない、物資不足のためマスクやカニューレを変更した、カニューレの交換頻度を減らしたなど深刻な影響が見られた。サービス利用では、訪問サービスの利用は 6 割以上が維持されていたものの、患者都合で変更・中止している割合が施設都合より高かった。通所サービスについては、3 割程度しか維持されておらず、施設都合での変更・中止が多かった。ほとんどの患者が外出・旅行を控えており、歩行可能な症例では過半数がリハビリテーションを削減・中止していた。運動量の減少が、運動機能低下や不動による疼痛増加などをもたらしていた。重症例ではサービス利用減少の影響からか、介護負担増加の訴えが 30%程度で見られた。また、施設における面会制限や、情報の氾濫から精神的不調を訴える割合も高かった。

③ 介護者健康問題調査

50 例の協力を得てデータを収集した。うちアトリスク者 33 例(19 例は遺伝学的に確定)、非 carrier 3 例、女性ジストロフィノパチー患者(非介護者)14 例であった。介護者では、心症状・筋症状を 48.5%が、血清 CK 高値を 75%が、血清 BNP 高値を 63%が、心エコーでの左室駆出率 50%未満を 11%が示したが、定期的な受診をしていない者が多かった。遺伝学的に確認された carrier では、介護負担を強く訴えており、血清 CK 値・血清 BNP 値上昇の割合も高かった。

④ ロボットスーツ HAL®の筋疾患における治療効果デ

ータ収集

a. 神経筋疾患における長期成績調査

2021年3月末までのEDCへの登録症例数は171例に達しており、そのうち筋疾患患者としては、遠位型ミオパチーは7例、封入体筋炎1例、先天性ミオパチー6例、筋ジストロフィー48例が含まれている。現在患者登録、データ収集中である。

b. 沖縄型における有効性調査

単関節用 HAL® の訓練を行った時期と実施できなかった時期における比較調査では、非実施期に握力・ピンチ力が低下する例が多かった。遺伝学的検索では発症者5名では既報告の TFG 遺伝子 c.854C>T 変異を全員に認め、家系内非発症者3名には認めなかった。

⑤ 顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー主観的臨床評価指標(FSHDHI)日本語版作成・評価

COVID-19の影響により、契約締結が2020年7月までかかった。このため、日本語統一案作成が10月、逆翻訳の上 Rochester 大学と協議し日本語版を確定させたのが12月となった。試用評価は、当初10例程度の対象者を集めて集団で一度にデータ収集することを予定していたが、感染予防の観点から、外来受診時に個別に実施する形に変更した。本症は軽症例が多く、外来受診頻度が低いためデータ収集に2021年4月まで要した。今後、データを Rochester 大学に送付、解析を行う予定である。

⑧ 患者登録効率の運用と新規疾患登録

関連諸班と連携しアウトリーチ活動や学会活動等を通じて患者登録の意義を周知し登録を推進。2021年3月末時点でジストロフィノパチー2002名、筋強直性ジストロフィー1060名、先天性筋疾患62名の登録を得た。顔面肩甲上腕型についても60名の登録を得た。本症については、分子遺伝学的な病態解明の進歩に伴い、遺伝学的解析の方法が変化してきているため、過去に遺伝学的検索を受けて診断されている患者でも、再検査が必要な例が多いことから、登録手続きが他疾患に比べ煩雑になっている。これらについては、Remudy HP や研究班 HP で診断方法や登録上の留意点についての情報提供を行う予定である。

診療実態調査等で登録患者を対象にアンケートを実施するなど調査研究にも活用している他、FSHDHIの日本語版妥当性評価においても、登録患者の協力を得て実施する予定である。

⑥ 医療支援・アウトリーチ活動

医療支援については、難病情報センターからの問い合わせ窓口として代表者(松村 剛)、疾患問い合わせ窓口担当者(砂田芳秀)を登録した。

2020年度はCOVID-19の影響から、セミナー等の開催が計画困難となった。このため Web セミナーの形で、患者グループと共同し、2020年8月29日に顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー患者登録説明会をオンラインで実施、2021年1月10日に筋ジストロフィーの CNS 障害研究会ウェビナーを実施した。

D. 考察

筋ジストロフィーは専門病棟を中心とした集学的医療により生命予後の大幅な改善を得た。社会的変化に伴い、生活場所が在宅中心に移行し、受診先も多様化したことから、標準的医療の普及が課題となっている。

標準的医療普及のためのツールとして、診療ガイドラインがあるが、筋ジストロフィー領域では2014年に「デュシェンヌ型筋ジストロフィー診療ガイドライン 2014」を刊行した。また、2020年9月には、神経学会において「筋強直性ジストロフィー診療ガイドライン 2020」を刊行した。本研究班はガイドライン作成支援のため、ガイドライン発刊前調査として専門医対象と患者対象のアンケート調査を実施し、その結果をガイドライン作成委員会に報告した。また、ガイドライン作成過程で遺伝医療の実態を把握することの必要性を感じたことから、臨床遺伝専門医を対象にアンケート調査を2020年度に実施した。

本症では患者が子供を持つ場合、重篤な先天性患者となるリスクが女性では高く、男性では稀である。このため、現在の産科婦人科学会の見解では、男性患者は出生前診断・着床前診断の対象とは一般的に考えられておらず、ガイドラインでもそれに基づいた記載とした。しかし、本調査では生殖医療に関して積極的な回答が予想以上に多く見られたことから、全国遺伝子医療部門連絡会議参加施設に実施状況の確認調査も実施し

た。これらの結果から、全国遺伝子医療部門連絡会議参加施設では、男性患者に出生前診断・着床前診断を実施した経験のある施設は無かったが、海外で普及している現状、無認可施設で適切な遺伝カウンセリング無しに実施されてしまう恐れ、患者の負担軽減や出生前診断の倫理的問題などから、きちんと対応できる施設で受けられるようにすべきなどとの意見も見られた。本調査の実施・解析時期には、日本産科婦人科学会でPGT-Mに関する倫理審議会が実施されており、当事者も参加して意見を述べている。この問題は、立場や信条等により様々な意見があり、簡単に集約できるものではない。しかし、2018年に実施した患者対象調査でも25歳以上の女性患者の1/4が不妊治療を受けているとの回答があり、生殖医療の問題は本症の重要な医療課題であることが明らかとなった。

筋ジストロフィーの診断手順は、技術的進歩や治療開発レベル、診断リソースによって変化する。ジストロフィノパチーではこれまで、MLPA法で変異が見つからない場合は、筋生検による免疫学的診断を行っていたが、シーケンスが保険適用で委託可能となったことから、筋生検に優先してシーケンスを行う形に診断手順を改訂した。これにより、侵襲的検査を回避できる患者が増えること、進行例で筋生検が実施できない患者も診断できることなどの改善が期待できる。

2020年はCOVID-19パンデミックにより、医療だけでなく社会全体が深刻な影響を受けた。不確かな情報が氾濫する一方で、患者にとって信頼できる情報は乏しく、このことが不安を煽る、適切な療養行動を阻害するなどが懸念された。このため、政策研究班として内外の信頼性の高い情報提供を随時行い、不安の軽減や適切な対応を促した。また、COVID-19では感染経路としてエアロゾルが重視され、呼吸ケアを要する患者が感染した場合の感染対策が深刻な課題となった。このため、国立病院機構において注意点をまとめ公表し、研究班でも情報提供を行った。

COVID-19で筋ジストロフィー患者の受けた影響と対策の効果を明らかにすることは、今後の感染対策・災害対策において重要な情報となる。このため2020年5月

からWebで実態調査を開始し、現在も継続中である。患者登録や患者会、分担施設等を通じて周知に努めた結果、3か月足らずの期間で全国から500名以上の回答を得ることができ、中間解析を実施し公表した。受診控えが3割程度で見られたこと、物資供給不足が深刻な問題をもたらしたこと、外出控えやリハビリの削減が軽症例では運動量減少による運動機能低下や不動による疼痛などの問題を引き起こしたこと、サービス利用の削減が介護負担増加をもたらしたこと、面会制限や情報の氾濫が重症者において心理的負担となったことなどが明らかとなった。

筋ジストロフィーは遺伝性疾患であることから、介護者の健康問題はタブー視され、十分な関心が払われて来なかった。しかし、在宅療養期間の長期化により、介護者の健康維持が患者・家族のQOLに不可欠な要因となっている。介護者の健康管理は介護による負担だけでなく、変異保有者の場合発症リスクも踏まえた対応を考慮する必要があるが、こうした点についてのデータは乏しい。本班では心理的負担にも配慮した形で介護者の健康問題に関するデータの収集を行った。Carrierにおいて血清CK値上昇やBNP上昇が高い割合で見られ、強い介護負担感を訴える例も多かった。一方で、介護者の定期受診率は低く、介護者にとって自身の健康管理より、患者の介護が優先的に扱われている現実が確認された。介護者の健康管理、carrierの発症リスクについては、患者・家族のQOL向上に重要な課題だが、本邦においてはcarrier診断についても心理的負荷が大きく実施率が低いなどの問題がある。実態調査についても心理的フォロー体制の無いまま安易に拡大していくことは、むしろ介護者の心理的負担を増加させる懸念がある。海外を含めこれまでに得られた知見の紹介や、介護者自身への健康についての関心を高めるためのアウトリーチ活動に加え、当事者を含めた心理的ケアの体制を構築しながら調査の方法を考慮していく必要がある。

HALの長期成績調査では、2019年度に参加4施設での倫理審査が行われ、2020年度は症例登録が積極的になされた。2020年度末までに神経筋8疾患で171

例が登録されており、更なる症例の追加と継続的データ収集によりエビデンス構築が進むことが期待される。沖縄型についても単関節型のデータ収集が継続されているほか、遺伝学的解析も実施された。

患者登録については、関連機関とも共同で広報に努めており、順調に登録者数が増加。国際的にもトップクラスの水準に至っている。一方で、疾患ごとの登録システム構築の非効率性やコスト増加、登録事務局と研究ネットワーク事務局が分離していることで、利用者側(製薬企業等)からは問い合わせ窓口が複数になること、指定難病と患者登録、clinical innovation network など複数の登録が併存する場合の現場での登録作業増加等の問題が出てきた。このため、登録事務局と研究ネットワーク事務局の統合作業を行い、2019年度から神経筋疾患先端医療推進協議会として活動を開始した。登録システムについても、項目の洗い出し・共通化を図り、統一したシステム上で疾患登録拡大を行うこと、登録の階層化による効率化を図った。2019年度には顔面肩甲上腕型筋ジストロフィーと眼咽頭型筋ジストロフィーのシステムを構築し、2020年9月から顔面肩甲上腕型筋ジストロフィーの登録を開始した。

医療支援については、窓口を設置し問い合わせ先を明確化した。ホームページについても、一般向け・医療者向けドメインを設定し、一般向け情報提供に加え、医療者向けの情報提供も行っている。一般向けサイトは平均で300/日程度のアクセスを得ており、情報ソースとして定着しつつある。新型コロナウイルスの流行を受け、神経筋疾患患者への注意事項・推奨の周知にも活用した。

市民公開講座・セミナーも継続的に実施していたが、2020年にはCOVID-19の影響で実施困難となった。このためwebを活用して、顔面肩甲上腕型筋ジストロフィーの登録説明会や筋ジストロフィーのCNS障害研究会セミナーを実施するなどした。

こうした一連の活動を通じて、標準的医療の普及、筋ジストロフィーへの関心向上を期待している。

E. 結論

本研究により、地域を単位とした筋ジストロフィーの標準的医療提供体制の構築が促進されることが期待され

る。

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) Nishi M, Kimura T, Igeta T, Furuta M, Suenaga K, Matsumura T, Fujimura H, Jinnai K, Yoshikawa H. Differences in splicing defects between the grey and white matter in myotonic dystrophy type 1 patients. PLoSOne 2020; 15(5): e0224912
- 2) Izumi R, Takahashi T, Suzuki N, Niihori T, Ono I H, Nakamura N, Katada S, Kato M, Warital H, Tateyama I M, Aoki Y, Aoki M. The genetic profile of dysferlinopathy in a cohort of 209 cases: Genotype phenotype relationship and a hotspot on the inner DysF domain. Hum Mutat 2020; 41(9): 1540-1554
- 3) Takeshita S, Saito Y, Oyama Y, Watanabe Y, Ikeda A, Iai M, Sato T, Ishigaki K, Ito SI. Infection-associated decrease of serum creatine kinase levels in Fukuyama congenital muscular dystrophy. Brain Dev 2020; S0387-7604(20)
- 4) Yamauchi M, Nakayama H, Shiota S, Ohshima Y, Terada J, Nishijima T, Kosuga M, Kitamura T, Tachibana N, Oguri T, Shirahama R, Aoki Y, Ishigaki K, Sugie K, Yagi T, Muraki H, Fujita Y, Takatani T, Muro S. Potential patient screening for late-onset Pompe disease in suspected sleep apnea: a rationale and study design for a Prospective Multicenter Observational Cohort Study in Japan (PSSAP-J Study). Sleep Breath 2020; 18
- 5) Sato T, Adachi M, Matsuo A, Zushi M, Goto K, Hirose M, Ishiguro K, Shichiji M, Murakami T, Ikai T, Osawa M, Kondo I, Nagata S, Ishigaki K. A short form of gross motor function measure for Fukuyama congenital muscular dystrophy. Brain Dev 2020; 42(5): 383-388
- 6) Komaki H, Maegaki Y, Matsumura T, Shiraishi K, Awano H, Nakamura A, Kinoshita S, Ogata K, Ishigaki K, Saitoh S, Funato M, Kuru S, Nakayama T, Iwata Y, Yajima H, Takeda S. Early phase 2 trial of TAS-205 in patients with Duchenne muscular dystrophy. Ann Clin Transl Neurol 2020; 7(2): 181-190

- 7) Komaki H, Takeshima Y, Matsumura T, Ozasa S, Funato M, Takeshita E, Iwata Y, Yajima H, Egawa Y, Toramoto T, Tajima M, Takeda S. Viltolarsen in Japanese Duchenne Muscular Dystrophy Patients: A Phase 1/2 Study. *Annals of Clinical and Translational Neurology* 2020; 7(2): 181-190
- 8) Itoh H, Hisamatsu T, Tamura T, Segawa K, Takahashi T, Takada H, Kuru S, Wada C, Suzuki M, Suwazono S, Sasaki S, Okumura K, Horie M, Takahashi M, Matsumura T. Cardiac conduction disorders as markers of cardiac events in myotonic dystrophy type 1. *Journal of the American Heart Association* 2020; 9: e015709
- 9) Ishikawa T, Mishima H, Barc J, Takahashi MP, Hirono K, Terada S, Kowase S, Sato T, Mukai Y, Yui Y, Ohkubo K, Kimoto H, Watanabe H, Hata Y, Aiba T, Ohno S, Chishaki A, Shimizu W, Horie M, Ichida F, Nogami A, Yoshiura KI, Schott JJ, Makita N. Cardiac Emerinopathy: A non-syndromic nuclear envelopathy with increased risk of thromboembolic stroke due to progressive atrial standstill and left ventricular non-compaction. *Circ Arrhythm Electrophysiol* 2020 Jul 29
- 10) Nakamori M, Panigrahi G, Lanni S, Gall-Duncan T, Hayakawa H, Tanaka H, Luo J, Otabe T, Li J-X, Sakata A, Caron M-Ch, Niraj J, Prasolava T, Chiang K, Masson J-Y, Wold MS, Wang X, Lee MYWT, Huddleston J, Munson KM, Davidson S, Layeghifard M, Edward L-M, Gallon Ri, Santibanez-Koref M, Murata A, Takahashi MP, Eichler EE, Shlien A, Nakatani K, Mochizuki H, Pearson CE. Slipped-CAG DNA binding small molecule induces trinucleotide repeat contractions in vivo. *Nat Genet* 2020; 52(2): 146-159
- 11) Ishikawa T, Mishima H, Barc J, Takahashi MP, Hirono K, Terada S, Kowase S, Sato T, Mukai Y, Yui Y, Ohkubo K, Kimoto H, Watanabe H, Hata Y, Aiba T, Ohno S, Chishaki A, Shimizu W, Horie M, Ichida F, Nogami A, Yoshiura KI, Schott JJ, Makita N. Cardiac Emerinopathy: A Non-syndromic Nuclear Envelopathy with Increased Risk of Thromboembolic Stroke due to Progressive Atrial Standstill and Left Ventricular Non-compaction. *Circ Arrhythm Electrophysiol* 2020; 13(10): e008712
- 12) Matsukawa T, Shoji H, Urasaki Y, Ishiura H, Mitsui J, Oguri S, Tsujii S, Toda T. Novel variant of CSF1R in sporadic case with early-onset cognitive impairment. *Neurol Clin Neurosci* 2020; 10 ncn3.12452
- 13) Sato T, Awano H, Ishiguro K, Shichiji M, Murakami T, Shirakawa T, Matsuo M, Nagata S, Ishigaki K. Urinary titin as a biomarker in Fukuyama congenital muscular dystrophy. *Neuromuscul Disord.* 2021; 31(3): 194-197
- 14) Okano S, Nishizawa H, Yui J, Yokokawa Y, Koinuma M and Nakamura A. Convergent validity of a simplified device and relationship between blood lactate and salivary lactate after a vertical squat jump in healthy non-athletes. *J Phys Ther Sci* 2021; 33(3): 187-193
- 15) Matsumura T, Saito T, Mori M, Kishida M, Tamagaki K, Yoshida Y, Ishikawa Y, Komai K, Goto K, Komori T. Infection control in the respiratory care of coronavirus disease-19 (COVID-19) patients with neuromuscular diseases. *Neurology and Clinical Neuroscience* 2021; 9 (2): 159-165
- 16) Matsumura T, Takada H, Kobayashi M, Nakajima T, Ogata K, Nakamura A, Funato M, Kuru S, Komai K, Futamura N, Adachi Y, Arahata H, Fukudome T, Ishizaki M, Suwazono S, Aoki M, Matsuura T, Takahashi MP, Sunada Y, Hanayama K, Hashimoto H, Nakamura H. A Web-based questionnaire survey on the influence of coronavirus disease-19 on the care of patients with muscular dystrophy. *Neuromuscul Disord* [in press]
- 17) Sakoe K, Shioda N, Matsuura T. A newly identified NES sequence present in spastin regulates its subcellular localization and microtubule severing activity. *Biochim Biophys Acta Mol Cell Res* [in press]
- 18) 砂田 芳秀. ミトコンドリア脳筋症. *Clinical Neuroscience* 2021; 39(3): 372-373
- 19) 谷口雅彦, 庄司紘史, 井手睦, 久村悠祐, 国崎啓介. Hybrid assistive limb(HAL)上肢単関節タイプの使用により上肢遠位部筋力維持に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
- 20) 高橋正紀, 山本理紗, 久保田智哉, 松浦 徹, 石垣景子, 砂田芳秀, 小牧宏文, 高田博仁, 久留聡, 松村 剛. 本邦における筋強直性ジストロフィーの患者実態調査—患者対象全国調査—. *臨*

- 床神経学 2020; 60(2): 130-136
- 21) 松村剛, 高田博仁, 石垣景子, 小牧宏文, 高橋正紀. 本邦における筋強直性ジストロフィーの診療実態調査—専門医対象全国調査—. 臨床神経学 2020; 60(2): 120-129
 - 22) 松村 剛, 齊藤利雄, 森 雅秀, 岸田未来, 玉垣健児, 吉田義明, 石川悠加, 駒井清暢, 後藤一也, 小森哲夫. COVID-19 陽性筋ジストロフィー・重症心身障害児者・神経筋難病患者に対する呼吸ケア上における感染予防対策. 医療 2020; 74(6): 251-260
 - 23) 松村 剛. DMD 治療の現状と課題—DMD 診療ガイドライン 2014 における標準治療—. Progress in Medicine 2020; 40(10): 29-32
 - 24) 齊藤利雄, 松村 剛, 西尾久英, 岡本健太郎, 篠原正和. COVID19 パンデミック時の Duchenne 型・Becker 型筋ジストロフィー患者のケア. BIO Clinica 2020; 35(8): 136-141
 - 25) 松村 剛. 筋ジストロフィーのリハビリの実際. 難病と在宅ケア 2020; 26(3): 19-22
 - 26) 松村 剛. エクソスキッピング治療はどのような患者さんに適するのでしょうか? MD Frontier 2020; 1(1): 26-29
 - 27) 砂田芳秀. MELAS に対するタウリン療法. 遺伝子医学 MOOK35 号・特集「ミトコンドリアと病気」 2020; 35: 191-195
 - 28) 砂田芳秀. “問診力”で見逃さない神経症状. BRAIN and NERVE 2020; 72(5): 524
 - 29) 大澤 裕, 砂田芳秀. 【大腿四頭筋が選択的に障害される病態(いわゆる quadriceps syndrome)について】Quadriceps syndrome とステロイドミオパチーとの関連. 脳神経内科 2020; 92(6): 664-669
 - 30) 砂田芳秀. 治療法の再整理とアップデートのために 専門家による私の治療 ミトコンドリア脳筋症. WEB 医事新報 2020; 5033: 40
 - 31) 砂田芳秀. 筋疾患を疑う神経徴候とその対処法 筋力低下, こわばり. Medicina 2020; 57(13): 2345-2347
 - 32) 尾方克久. 神経疾患の診断における落とし穴: 誤診を避けるために. 筋疾患. Brain and Nerve 2020; 72: 371-380
 - 33) 石垣景子. DMD の診断と治療. Progress in Medicine 2020; 40(10): 1019-1024
 - 34) 石垣景子. 【小児神経学-現在から未来へ】総論 小児科医が知っておくべき筋疾患の診断のポイント(解説/特集). 小児内科 2020; 52(3): 358-363
 - 35) 中村昭則. iPS 細胞を用いた DMD に対するエクソン・スキップ治療の開発. Clinical Topics 神経疾患と慢性炎症 BIO Clinica 慢性炎症と疾患 2020; 9(2): 136-141
 - 36) 中村昭則. DMD の病態 デュシェンヌ型筋ジストロフィー (DMD) 治療の新たな展開—ビルトラルセンへの期待—. Progress in Medicine 2020; 40(10): 15-21
 - 37) 中森雅之, 高橋正紀. 神経筋疾患、新たな治療の時代へ 各疾患の治療の現状 筋強直性ジストロフィー. 小児科診療 2020; 83(1): 45-50
 - 38) 中島 孝. ロボティクス, 特にサイバニクスを用いた神経筋疾患リハビリテーション. Jpn J Rehabil Med 2020; 57: 409-414
 - 39) 中島 孝. HAL 医療用下肢タイプ等のサイパニックデバイス(単関節タイプ, 腰タイプ, Cyin)を使用した運動療法. Journal of CLINICAL REHABILITATION 2020; 29(10): 992-1003
 - 40) 中島 孝. 神経疾患に対する装着型サイボーグ型ロボット HAL の適応と可能性. MEDICAL REHABILITATION 2020; 256: 19-31
 - 41) 池田哲彦, 中島 孝. サイボーグ型ロボット HAL による運動ニューロン疾患治療の進展. 医学のあゆみ 2020; 272(6): 523-527
 - 42) 花山耕三. 神経・筋難病と呼吸リハビリテーション. Jpn J Rehabil Med 2020; 57: 64-71
 - 43) 赤坂麻美, 大平香織, 高田博仁. 患者さんの思いを繋げる外来看護～神経・筋難病サロン開設～. 難病と在宅ケア 2020; 26(4): 27-30
 - 44) 高田博仁. 神経筋難病・スモン患者における災害対策に関する行政と患者の現状調査. 難病と在宅ケア 2020; 26(4): 43-46
 - 45) 久留 聡. 筋ジストロフィー 骨格筋 CT を用いたベッカー型筋ジストロフィーの筋障害評価. 難病と在宅ケア 2020; 25(10): 45-48
 - 46) 久村悠祐, 国崎啓介, 今村和也, 渡邊哲郎, 井手睦, 庄司紘史, 谷口雅彦. 沖縄型神経原性筋萎縮症に対する HAL 自立支援用単関節タイプの継続的使用による有効性の検討. 全日本病院協会雑誌 [in press]
- 松村 剛, 秋澤叔香, 石垣景子, 高橋正紀. 筋強直性ジストロフィー1 型の遺伝学的診療に関する臨床遺伝専門医対象調査. 臨床神経学 [in press]
2. 学会発表
 - 1) 松村 剛. 筋ジストロフィーにおけるリハビリテーションの実際. 2020 年 8 月 20 日 第 57 回日本リハ

ブリテーション医学会学術大会 京都国際会議場(京都市) ハイブリッド開催

- 2) 尾方克久、石垣景子、松浦 徹、白石一浩、池田(谷口)真理子、松村 剛. 筋ジストロフィーの病型診断を進めるための手引き. 2020年8月31日-9月 第61回日本神経学会学術集会 岡山コンベンションセンター(岡山市) ハイブリッド開催
- 3) 高田博仁、高橋正紀 P、松村 剛、松井未紗、岩橋博見. 筋強直性ジストロフィー合併糖尿病に対する DPP-4 阻害剤の有効性に関する検証. 2020年8月31日-9月 第61回日本神経学会学術集会 岡山コンベンションセンター(岡山市) ハイブリッド開催
- 4) 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呼吸療法の実態調査. 2020年8月31日-9月 第61回日本神経学会学術集会 岡山コンベンションセンター(岡山市) ハイブリッド開催
- 5) 松村 剛. 新型コロナウイルス感染症が筋ジストロフィーの療養に与える影響についての実態調査. 2020年10月17日-11月14日 第74回国立病院総合医学会 朱鷺メッセ(新潟市) Web 開催
- 6) 松村 剛、井上貴美子、井上道雄、飯田有俊、西川達哉、西野一三、藤村晴俊. 肥大型心筋症とミオパチー、多発性腫瘍を認めた filaminopathy の1例. 2020年12月19-20日 日本筋学会 名古屋大学豊田講堂 (名古屋市) Web 開催
- 7) 井村 修、松村 剛、諏訪園秀吾、上田幸彦、藤野陽生、高橋正紀. 筋強直性ジストロフィータイプ1(DM1)における疲労感の問題. 第7回筋ジストロフィー医療研究会 紙上発表
- 8) 高田博仁、松井未紗、高橋正紀、松村 剛、岩橋博見. 筋強直性ジストロフィーにおける耐糖能障害の進展に関する経時的観察. 第7回筋ジストロフィー医療研究会 紙上発表
- 9) 濱真奈美、堀江里歩、久保田智哉、松村 剛、高田博仁、高橋正紀. 患者登録データおよび二次調査における筋強直性ジストロフィー1型患者の代謝障害についての臨床調査. 第7回筋ジストロフィー医療研究会 紙上発表
- 10) 七字美延、石黒久美子、佐藤孝俊、高橋正紀、松浦 徹、砂田芳秀、小牧宏文、高田博仁、久留聡、松村 剛、石垣景子. 本邦における先天性/小児期発症筋強直性ジストロフィー患者の医療ケアの実態調査. 第7回筋ジストロフィー医療研究会 紙上発表

G. 知的財産権の出願・登録状況(予定を含む)

1. 特許取得 2. 実用新案登録

本年度はなし.

3. その他

「知っておきたい筋強直性ジストロフィー ー患者さん、ご家族、支援者のための手引きー」著作権



**知っておきたい
筋強直性
ジストロフィー**

—患者さん、ご家族、支援者のための手引き—

監修 日本神経学会 / 厚生労働科学研究費補助金(難治性疾患政策研究事業) 筋ジストロフィーの標準的医療普及のための調査研究班

編纂 「筋強直性ジストロフィー診療ガイドライン」作成委員会

診断と治療社

顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー 患者登録説明会のお知らせ

本年9月1日より顔面肩甲上腕型筋ジストロフィーの Remudy(レムディ)患者登録が始まります。

日本筋ジストロフィー協会では、下記の内容でオンライン説明会を開催し、登録に先駆けて「なぜ登録が必要なのか」「登録すれば治療に参加できるのか」「どうすれば登録できるのか」といったことを、大阪刀根山医療センターの松村剛先生と国立精神・神経医療研究センターの中村治雅先生にお話し頂きます。また第二部では、今年6月に開催されたFSHD 国際学会と国際患者会議の様子を、最新の研究情報も交えて京都大学 iPS 細胞研究所の本田さんにお話し頂きます。オンラインで自宅に居ながら参加できますので、是非ご参加下さい。

顔面肩甲上腕型筋ジストロフィーRemudy 登録説明会

令和2年 **8月29日(土) 15:00~**
説明会は1時間30分程度を予定しています。

申込方法: 下記、専用フォーム又はQRコードから
<https://forms.gle/K8y1tLK8NJVV9MWzi6>

申込締切: 8月26日(水) (先着 80名)

参加費: 無料 (通信料はご負担ください)

その他: 参加には Zoom アプリが必要です。

※後日、申し込みされた方に参加のための招待メールを送付させていただきます。

講師 (講演順)

- ◆独立行政法人国立病院機構大阪刀根山医療センター脳神経内科
臨床研究部長・脳神経内科部長 松村 剛 様
- ◆国立研究開発法人国立精神・神経医療研究センタートランスレーショナル・メディカルセンター 臨床研究支援部 部長 中村 治雅 様
- ◆京都大学 iPS 細胞研究所 学術振興会特別研究員 PD 本田 充 様

※当日の状況によって開始時間が遅れる可能性があります。
天災やコロナの影響で催行の要否や中止の可能性もあります、予めご了承ください。

◇Remudy ホームページ <http://www.remudy.jp/>

主催: (一社) 日本筋ジストロフィー協会 顔面肩甲上腕型分科会
メール: fsdjapan@gmail.com TEL: 03-6907-3521

第7回 筋ジストロフィーの CNS障害研究会

日時: 2021年1月10日(日) 13:00~15:00
開催方法: zoomウェビナー

<特別公演>

座長: 松村 剛 国立病院機構大阪刀根山医療センター
CGGリピート伸長変異が引き起こす新たな疾患スペクトラム
演者: 石浦 浩之 先生
東京大学医学部附属病院 脳神経内科

座長: 諏訪園 秀吾 国立病院機構沖縄病院
Dp427欠損マウスの行動と脳シナプス異常: 最近の動向
演者: 関口 正幸 先生
国立精神・神経医療研究センター神経研究所
疾病研究第四部

座長: 高橋 正紀 大阪大学大学院医学系研究科
デュシェンヌ型筋ジストロフィー患者の絵画と色覚
演者: 佐藤宏道 先生
大阪大学大学院医学系研究科認知行動科学教室

<参加申し込み>
下記参加登録フォームより申し込みください。
後日開覧URLをお知らせします。
参加登録フォーム:
<https://bit.ly/3i2qWVm>

<お問い合わせ>
メール: office@dmcta.jp
大阪刀根山医療センター 臨床研究部
ご不明な点等、上記メール宛お問い合わせください。
<https://mdcst.jp/>

主催: 厚生労働科学研究費 筋ジストロフィーの標準的医療普及のための調査研究班
共催: 精神・神経疾患研究開発費 筋ジストロフィーの臨床開発推進、ならびにエビデンス構築を
目指した研究
日本医療研究開発機構 レジストリと連携した筋強直性ジストロフィーの自然歴および
バイオマーカー研究