

みなさん、こんにちは。コスモスが秋風に揺れる季節になりました。今回は、筋ジストロフィーの治療薬の開発を紹介します。

デュシェンヌ型筋ジストロフィー（DMD）に対して、今年、santhera社からイデベノン（Catena®/ Raxone®）が第3相試験で有意差を示したことが発表されました。PTC Therapeutics社はヨーロッパでリードスルー薬・アタルレン（Translarna®）が条件付き承認を受けたことを、Prosensa社はエクソスキッピング薬・Drisapersenの米国食品医薬品局（FDA）の迅速承認制度による承認申請を行うこと、Sarepta社はEteplirsenのFDAへの承認申請を2014年末までに行うことを、それぞれ発表しました。またEli Lilly社は、血管拡張薬・タダラフィル（Cialis®）の国際共同試験（第3相）を発表しています。その他、マイオスタチン阻害薬として抗GDF8抗体（PF-0625261, Pfizer社）、ユートロフィン発現調節薬（SMT C1000, Summit PLC社：Remudy通信第10号Q&A石崎先生の記事）、アルドステロン拮抗薬（Eplerenone）、免疫調節薬（CAT-1000, catabasis社）の開発が進んでいます。国内でも、日本発のエクソスキッピング薬（NS-065/NCNP-01, 日本新薬）、リードスルー薬・アルベカシン硫酸塩（NPC-14, ノーベルファーマ）の臨床試験が順調に進んでおり、プロスタグランジンD合成阻害薬（TAS-205, 大鵬薬品）の臨床試験も始まります。第一三共は、ENA®オリゴヌクレオチドを用いた新しいエクソスキッピング薬の開発計画を発表しています。



GNEミオパチーに対してシアル酸徐放剤（SA-ER, Ultragenyx社）の国際共同試験（第2相）が進行中です。日本でも東北大学で第1相試験が実施されています。米国NIHではManNac（N-アセチルマンノサミン）による第1相試験も行われています（Remudy通信第9号 西野先生、第10号 加藤先生の記事を参照）。10月2日より筋強直性ジストロフィー（DM）の登録が大阪大学神経内科（高橋正紀先生）を事務局として始まりました。米国Isis社は、来年（2015年）からDMを対象とした臨床試験を行うことを発表しています。また先天性筋ジストロフィーに対して、santhera社がOmigapilの第1相試験の開始を発表しました（Remudyニュースレター58号、2014年9月26日発行 TREAT-NMD news letter）。dysferlinopathyの特定のミスセンス変異例に対しては、プロテオソームインヒビター・ボルテゾミブ（Velcade®）の第1相試験がバーゼル大学で行われ、期待が持てる結果が報告されています。

紹介した情報はそれぞれの企業、ClinicalTrials.gov、TREAT-NMD等のウェブサイトでも公開されていますので、ご覧になってください。また新しい情報がありましたら、是非、Remudy事務局宛にもお知らせください。皆さまと共有させて頂きます。それでは紙面をお楽しみください。（木村円）

第2回希少疾患登録ワークショップ開催

(独)国立精神・神経医療研究センター TMC 中村 治雅

7月25日に、「今後の難病対策のあり方に関する研究」班登録システム班と、Remudy研究班との合同で、朝から夕まで希少疾患登録に関するワークショップが品川で行われました。午前中は、Remudy研究班の受け持ちで、木村班長よりRemudyの紹介の後、レジストリーをうまく利用して希少疾患の臨床研究を進めていくうえで知っておくべき臨床研究の話題として、疫学、倫理、薬の開発に関わる臨床試験・治験のデザインについてそれぞれの専門家からお話し頂きました。午後からは、「今後の難病対策のあり方に関する研究」により、がん、小児、難病での登録の現状、登録に利用されるデータベースに関連する事、そして患者会の立場での登録、といったRemudyが行っている筋疾患だけではない領域のお話も聞く事ができました。

昨年の国際ワークショップに続いて、今年は希少疾患、難病というより幅広い領域の患者さん登録に関して、熱い議論がくり広げられました。このワークショップにより、今後も患者さん登録に関する検討が、より進んでいく事が期待されます。



発表や沢山の質疑応答が行われました。

▶国立精神・神経医療研究センター病院院長の水澤英洋先生、東京大学医学部神経内科教授の辻省次先生にもご出席頂きました。



プログラムはこちら

http://www.remudy.jp/survey/pdf/wsweb_entry.pdf

Remudy Web登録システムがスタートします

まずはジストロフィン異常症(更新)の登録患者さんが対象となります。運用開始は11月中旬を予定しています。他の疾患も順次予定しております。



(画面イメージ)

- ◆ 登録データをご自身の目で確認出来ます。
- ◆ Web上で、更新手続きが可能になります。



開始のご案内は、Remudyのホームページ及び対象の患者さん(ジストロフィン異常症で既にRemudyに登録済み)にお知らせを郵送いたします。

Remudyは情報の橋渡しを円滑にするため、そして一人でも多くの患者さんが情報を提供しやすい環境を作るため、セキュリティーの強化を重視したシステムを日立ソリューションズと共に構築しました。是非、ご活用ください。

(Remudy事務局 Web登録: remudy_regist@ncnp.go.jp)

レスベラトロールを用いた筋ジストロフィーに対する臨床研究を開始しました

札幌医科大学医学部 小児科学講座 川村 健太郎



札幌医科大学 薬理学講座では 10 年以上にわたって、長寿遺伝子と呼ばれる SRIT1 について研究を続けており、その成果として SRIT1 活性化物質であるレスベラトロールが筋ジストロフィーマウス（ジストロフィンに変異を持つ mdx マウス）に対して、筋肉量や心機能を維持する効果を持つことを世界で初めて報告しました（Hori ら J Pharmacol Exp Ther. 2011, Kuno ら J Biol Chem. 2013）。これらの結果を受けて、私たちはレスベラトロールを用いた人の筋ジストロフィーに対する新しい治療法の自主臨床研究を計画し、これを開始させています。

レスベラトロールはブドウや赤ワインなどに含まれるポリフェノールの一種で、SRIT1 を活性化させることによって、細胞を酸化ストレスに対して強くしたり、炎症を抑えたり、その他にもさまざまな作用を発揮するとされています。しかし、いまだに未知の部分が残されているため、現在も世界中で研究が進められています。

一方で、レスベラトロールはアンチエイジングや美容を目的とした健康食品としてよく知られるようになり、近年では広く世界中で飲まれるようになりました。ステロイドや今後開発されるであろう新規の治療薬とは異なり、すでに多くの一般成人に飲まれており、一定の安全性が担保されていることが、治療薬としてのレスベラトロールの特徴だと言えます。

レスベラトロールは糖尿病、高脂血症、心・血管疾患、認知症、がんなどに対する臨床研究は多く行われておりますが、筋ジストロフィーの患者さんが服用した研究報告はこれまでにありません。

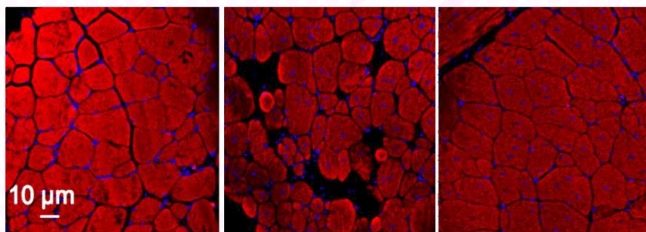


私たちの臨床研究では筋ジストロフィー患者に対するレスベラトロールの安全性を確認し、その有効性を検討することが目的です。現在のところ対象者は、12 歳以上の当院へ通院可能な患者さんに限らせて頂いておりますが、今回の臨床研究で安全性に大きな問題が見つからなければ、対象者を学童まで拡大し、複数の病院へ協力を依頼することを考えております。みなさんにとって有益な情報を正しくお伝えできますように、日々邁進しております。この臨床研究が筋ジストロフィーに関わる全ての人にとっての福音となれば良いと思っています。



▲川村 健太郎先生▲

正常マウス md x マウス md x マウス
レスベラトロール レスベラトロール
投与なし 投与あり



赤 筋線維

札幌医科大学付属病院 小児科ホームページ

<http://web.sapmed.ac.jp/hospital/section/ped>

第3回 筋ジストロフィーのリハビリテーションと治療国際セミナー(中国・北京)

(独)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 木村 円

夏の暑さが残る 8 月 23-24 日に、第 3 回筋ジストロフィーのリハビリテーションと治療国際セミナー（青武会館）に参加して参りました。中国の筋ジストロフィー関愛協会（患者支援団体）と北京の武警総院神経内科・吳文文先生の主催です。デンマークの国立リハビリセンターの Jes Rahbek 先生が DMD のリハビリと青年期の DMD について、日本から国立精神・神経医療研究センター（NCNP）の小牧宏文先生が DMD を対象とした臨床試験/治験・臨床試験ネットワークについて、木村が日本の Remudy による登録の現状を、また最後に武田伸一先生がエクソスキップ治療の研究を中心に最新の情報を提供しました。

中国全土からのたくさんの医師・研究者・患者さんが集まり DMD に関する研究報告がなされました。NCNP に留学中の辛靖先生も中国の DMD 患者情報登録について発表をされました。中国の患者会には既に 1,000 人を越える DMD の患者さんが参加しており、会場にも 100 人を越える患者さんとその家族が参加しました。患者さんの両親は熱心に研究発表を聞き、また休憩時にはそれぞれの専門家の元に集まって、研究への希望や期待を訴えられました。

TREAT-NMD と協調しながら私たちがすすめてきたことがアジア地域での筋ジストロフィーの臨床研究の基盤整備つながり、病気の克服に向けて進歩していることを感じました。



▲王さんと武田先生



患者さんと先生方



デュシェンヌ型筋ジストロフィーの患者さん／ご家族に対するアンケート調査の結果

「病気の診断から通院まで」編

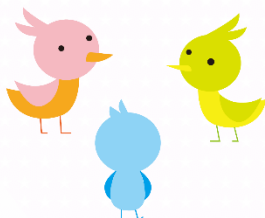


(独)国立精神・神経医療研究センター トランスレーショナル・メディカルセンター 臨床研究支援部 竹内 美実

みなさん、こんにちは。

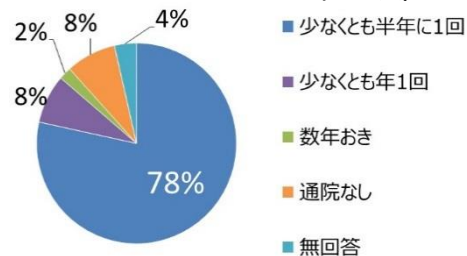
2012年6月～2013年3月にデュシェンヌ型筋ジストロフィーの患者さんにご家族に対して行ったアンケートの結果をご報告します。Remudy 通信第10号では、「患者さんの生活編」と題して報告しました。今回は、「病気の診断から通院まで」編をお送りします。

今回のアンケート調査の結果は、11月8日に国立精神・神経医療研究センターで開催される第11回筋ジストロフィー市民公開講座でもお話しします。市民公開講座は USTREAM を利用して Web 配信も行われます。ご興味のある方は是非視聴して下さい。



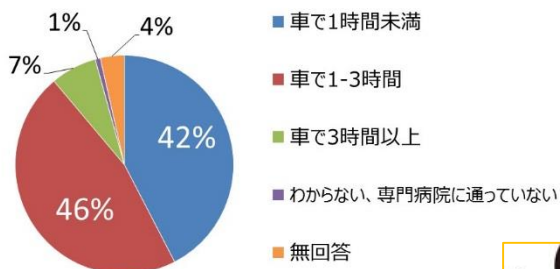
Q18. 神経筋疾患専門スタッフのいる病院に通院していますか。通院している場合、どのくらいの頻度ですか。

(394人)

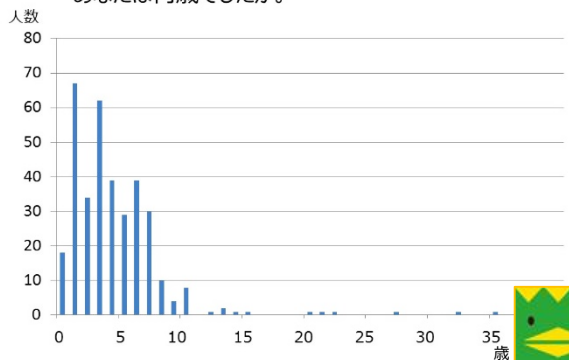


Q20. 自宅から通院先の専門病院まで、どのくらい時間がかかりますか。

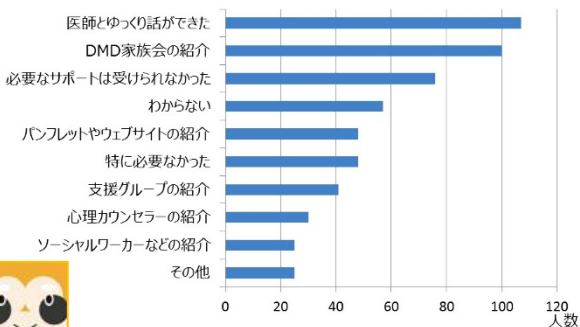
(394人)



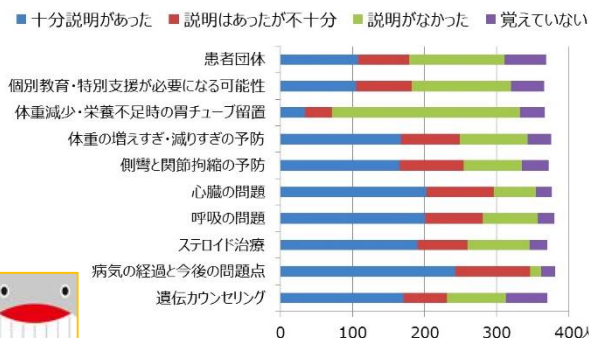
Q22. 遺伝子検査や筋生検でDMDの診断が行われたとき、あなたは何歳でしたか。



Q23. DMDの診断を受けたとき、医師からはどのようなサポートを受けましたか。(複数回答)



Q24. DMDに関する情報提供について、専門医から話されたこと。



【ご案内】

筋ジストロフィー 市民公開講座

日時：平成26年11月8日(土) 13:00～16:00

会場：(独)国立精神・神経医療研究センター
教育研修棟ユニバーサルホール

演題：小児期にみられる色々な筋疾患、全国アンケート調査によるDMD患者さん・御家族の医療とケアの現状、歯科の問題について、自分に合った車いすを選ぶ方法、筋ジストロフィーの机上動作に関する工夫と支援機器について 等。

USTREAM 配信



<http://www.ustream.tv/channel/第11回筋ジストロフィー市民公開講座>



【ご案内】

遠位型ミオパチー 市民公開講座

日時：平成26年11月1日(土)

13:00～16:20

会場：(独)国立精神・神経医療研究センター
教育研修棟ユニバーサルホール



神経研究所 疾病研究第一部

<http://www.ncnp.go.jp/nin/guide/r1/>





治験について：⑥ 治験のメリット・デメリット

独立行政法人 国立精神・神経医療研究センター 臨床研究支援部 臨床研究推進部 玉浦 明美

連載
第六回

皆様、こんにちは！臨床研究コーディネーター（CRC）の玉浦です。「治験について」第6回目となるこのコーナーでは、今回、治験参加のメリット・デメリットについて、Q&A方式で分かりやすくお伝えしていきます。

Q:主治医から治験を紹介されましたが、治験への参加は断ることができるのでしょうか？

A:治験の参加を決めるのは、患者さんご本人の自由意思で決められます。参加を断っても、これからの治療に影響を受けることはありません。治験の説明を受けた際には、どのような治験薬なのか？治験薬に期待される効果はなにか？治験の方法（詳しくはRemudy 通信9号、10号の治験のステップを参照）や、今までの試験結果から分かっている副作用、他の治療方法を理解し、また、スケジュール通りに通院や入院ができるかどうか等、十分検討した上で治験への参加を決めてください。

Q:治験に同意した後は、すぐに治験薬が使えるのでしょうか？

A:まずは詳しい診察・検査を受けていただき、治験の参加条件に合っているかを確認します。治験参加の基準は各試験で定められています。例えば血液検査で肝機能の値が正常範囲から少し高い結果となったとします。この試験の基準で正常範囲内の人しか治験薬投与が出来ないと定められている場合は、残念ながら不適格となり今回の治験には参加が出来ません。適格となった患者さんのみ治験薬使用開始となります。



Q:治験薬は安全ですか？

A:すでに世の中に「くすり」として認められていても、くすりには効果がある反面、期待しない作用や有害反応といわれる副作用が発生する場合があります。治験では通常より多くの診察・検査を行い、治験薬

の副作用などの早期発見と対応に努め、安全性に十分注意して行われます。

Q:治験を行っている医療機関を探すにはどうしたらいいでしょうか？

A:治験を行っている医療機関は、その疾患領域の専門医がいるだけではなく、治験に必要な施設の要件があります。例えばCRC等の治験専門スタッフがいることや夜間・休日の体制が整っていること等も条件となります。一方、開発中の新薬の情報は、日本製薬工業協会のホームページ

(<http://www.jpma.or.jp/medicine/shinyaku/development/>)から検索できますが、治験を実施している医療機関を探すための窓口は未だ整備されていないのが現状です。

現在当センター病院を含めた治験を行っている医療機関のホームページでは、実施中の治験の情報（対象疾患、治験薬の名称や種類、治験の参加期間や参加期限）を掲載しています。また、治験に関する問い合わせ窓口が設置されていますので、お気軽にご相談ください。

次回は、「他部門との連携」をテーマに、治験での看護師・理学療法士の役割を紹介していきます。



(独)国立精神・神経医療研究センター
病院内の「小児科外来」

2014年度 筋ジストロフィー研究会のお知らせ

【木村班】

精神・神経疾患研究開発費 「国際協調に基づく臨床研究基盤としての神経筋疾患ナショナルレジストリーの活用と希少な難治性疾患への展開を目指した研究」

日時：11月27日(木)、28日(金) ※28日(金)は午前中のみ

【小牧班】

精神・神経疾患研究開発費 「筋ジストロフィーのエビデンス創出を目的とした臨床研究と体制整備」

日時：11月28日(金)、29日(土) ※28日(金)は午後のみ

【武田班】

精神・神経疾患研究開発費 「筋ジストロフィーモデル動物を用いた新たな治療法の開発」

日時：12月3日(水)、4日(木)

【西野班】

精神・神経疾患研究開発費 「筋ジストロフィーおよび関連疾患の診断・治療開発を目指した基盤研究」

日時：12月5日(金)、6日(土)

【筋ジストロフィー研究班 合同班会議】

日時：2015年1月9日(金)

(詳しくはRemudyホームページへ)



キンキョウチョクセイ

筋強直性(緊張性)ジストロフィー患者登録が

10月2日より始まりました！

大阪大学大学院 医学系研究科 神経内科学
神経-筋疾患患者登録センター(Remudy)
患者情報登録部門 筋強直性ジストロフィー担当事務局
TEL: 06-6879-3573 / FAX: 06-6879-3579
詳しくは、Remudy ホームページでご確認下さい。



【Remudy 事務局よりご挨拶】

◆Remudy 開設から五年が経ちましたが、この度 Remudy を離れることになりました。皆様に支えて頂きながら今まで務めることができましたことを感謝しております。一日も早く新しい治療薬が皆様の元に届くよう、心よりお祈りしています。(海老澤)

◆九月より海老澤さんの後任として Remudy 事務局にきました三上と申します。患者さま、ご家族のみなさまのお役に立てますようお願いいっぱい努めてまいります。どうぞよろしくお願いいたします。(三上)

独立行政法人 国立精神・神経医療研究センターTMC
神経・筋疾患患者登録センター(Remudy)患者情報登録部門

責任者：木村 円

〒187-8551

東京都小平市小川東町4-1-1 Tel/Fax:042-346-2309 (直通)

E-mail : remudy@ncnp.go.jp

HP(ホームページ) : <http://www.remudy.jp>