



皆さん、こんにちは。Remudy 事務局の木村円です。

紅葉が赤色に染まり、朝晩の冷え込みに秋の深まりを感じます。どうぞ、皆さまには風邪など引かれぬように、体調には十分お気をつけください。

さて、12月7日から新しいWebシステムが稼働予定です。詳しくはホームページでご案内させていただきます。また、今回は周知が不十分な地域の医療機関の方々にも Remudy 通信をお送りすることになりました。Remudy の研究班で周知活動に力を入れて取り組んでくださっている南九州病院の園田先生のご提案で、Remudy のことをまだご存じない方々に少しでも知っていただくきっかけになればと願っています。皆様も、お知り合いの患者さんやご家族、先生方、まわりの方々に Remudy のことをお伝えいただけませんか。Remudy のことを少しだけ「つぶやいて」みませんか。ひとりひとりの小さな力が集まって大きな力になります。Remudy の取り組みはきっと素晴らしいことなんだと思っています。

今回の Remudy 通信も充実した内容でお届けいたします。どうぞ紙面をお楽しみください。

## GNE ミオパチー治療薬の開発

10月2日、GNE ミオパチーの治療薬として開発中のシアル酸除去剤が、EMA（欧州医薬庁）に承認申請を受け付けられたとのニュースが発表されました。この治療薬の開発は、日本国内でも2018年3月承認見込を目指して東北大学で開発が進んでいます。新しい情報が入りましたら Remudy のウェブサイトでもお知らせいたします。

## ロボットスーツ HAL、医療機器として承認へ

11月11日、大変嬉しいニュースです。ロボットスーツ HAL が筋ジストロフィーを含む難病患者のための医療機器として今年内にも承認されることが発表されました。来春には保険適応になる見通しです。Remudy 通信第6号（2012年9月）「神経・筋疾患に対する装着型ロボット HAL の開発と医療機器治験について」（国立病院機構新潟病院副院長 中島孝先生）で詳しくご紹介して頂きました医療機器治験の成果です。

主任研究者として治験をリードされた中島先生はじめ各施設の担当の先生、理学療法士、CRC、関係者の方々、そしてご参加頂いた患者の皆さま、本当におめでとうございます。そして素晴らしい成果をありがとうございます。



## 先駆け審査指定制度、筋ジストロフィーの開発も

10月27日、核酸医薬品「NS-065/NCNP-01」が厚生労働省より先駆け審査指定制度の対象品目に他の6品目と一緒に指定されました。国立精神・神経医療研究センターと日本新薬が共同で開発中のデュシェンヌ型筋ジストロフィー（DMD）の治療薬で、エクソン53スキップによってインフレームになる変異を持つ患者さんを対象としています（9月30日現在の Remudy ジストロフィン異常症の登録者1,446人中97人）。

## クリニカル・イノベーション・ネットワークのとりくみ

企業がそれぞれの製品の安全性と効果を調べるための市販後調査の登録と、さまざまな国や国際レベルで進められている医師のグループや国の機関が主導するレジストリーをさらに進化させて、信頼できる情報を集約できるように検討がはじまっています。日本国内でも国立高度専門医療研究センター、臨床研究中核病院が、疾患登録システムの構築、治験コンソーシアムの形成などに国内外のネットワークと協調して進める体制を、PMDA、AMED と協調して整備し、これを企業が臨床開発に活用、迅速かつ経済的効率的な治験の実施をすすめるためのクリニカル・イノベーション・ネットワーク構築の議論がはじまっています。

## 遺伝カウンセラーのセミナーで、Remudy を紹介

9月4日、神戸大学・戸田先生にご推薦いただき、第25回遺伝医学セミナーで、筋ジストロフィーの登録についてお話しする機会を頂きました。最新の研究の情報を含めて Remudy から発信していること、女性の患者さんの登録の準備やジストロフィン異常症の母親検診など、研究班として取り組んでいることについてもお知らせしました。熱心に聴いていただいた 遺伝カウンセラーの先生方、また日本人類遺伝学会の関係者の方々に感謝申し上げます。ありがとうございました。

## ベッカー型筋ジストロフィーの登録

ベッカー型筋ジストロフィー（BMD）の患者さんにも、是非、Remudy に登録をおすすめください。理由その1は、予防です。特に心筋症の予防は重要です。患者さんご自身に病気のことを知っていただき、定期的な病院への受診のきっかけにもなります。理由その2は、もちろん、将来、BMD の患者さんを対象とした治験や臨床研究がはじまるようになるべく早く情報を伝えるようにしたいからです。理由その3は、いまから続々と開発されてくる DMD 患者さんを対象としたエクソンスキッピング薬の治療効果を予測する重要な情報を、BMD の患者さんの登録が教えてくれるかもしれません。Remudy 通信第6号の記事も参考にしてください。

ベッカー型の患者さんにも、是非、Remudy に登録をおすすめください！

## 市民公開講座・筋ジストロフィー医療研究会の報告

9月13日、名古屋国際センターホールで「筋ジストロフィー市民公開講座@名古屋」が、10月4日、札幌国際ビルで「知っておきたい筋強直性ジストロフィー@札幌」が11月15日、国立あきた病院で「知っておきたい筋強直性ジストロフィー@秋田」が、それぞれ開催されました。（写真）

来年は、1月17日に福岡市で、市民公開講座「知っておきたい筋強直性ジストロフィー@福岡」を、3月12日に山形市で山形大学の先生と合同で「重症児の在宅支援を担う医師等養成事業&筋ジストロフィーに関する市民公開講座」を、3月26日には高知市で、市民公開講座「知っておきたい筋強直性ジストロフィー@高知」が開催される予定です。

また10月25日、筋ジストロフィー医療研究会が大阪で開催されました。新しい治療薬開発につながる情報を提供するしくみとして、大阪大学・高橋正紀先生と私で Remudy の筋強直性ジストロフィーの登録とジストロフィン異常症登録の現状を報告しました。これからの登録のあり方について有用なディスカッションができました。





# ジストロフィン異常症の母親検診の重要性について

独立行政法人国立病院機構 徳島病院 内科/名誉院長 足立 克仁

ジストロフィン異常症（デュシェンヌ/ベッカー型筋ジストロフィー）患者の母親には、遺伝因子を持つ保因者と持たない非保因者がおり、この保因者の中には、しばしば骨格筋病変や心臓病変がみられることから、この保因者は女性ジストロフィン異常症と呼ばれる。この中には心不全死例の報告もあることから、徳島病院では平成6年より本症の心臓の病態を明らかにすることを目的に毎年1回、この母親の検診を行ってきた。

この母親に限定したことについて、開始当時は、筋ジストロフィーに対する遺伝的知識が必ずしも普及していなかったため配慮を要した。すなわち、患者の日常の世話をしているのは主に母親であり、日頃健康に自信がないか気になっている母親には特に受けてほしいこと、一部の母親には遺伝子異常がみられ、これが子供の病気の原因になることがあること、全ての母親が保因者でなく全員検診が必須ではないこと、等に理解を求めた。

これまでの成績では、この母親43名（初回検診年齢 34-61歳）のうち、確実な女性ジストロフィン異常症は28名であり、うち2名は心不全で死亡した。本症の6割に心機能異常がみられた。

このように、本症には死亡例がみられるが、一般に本症は病者ではないとされており、この事実は一部の医師にしか知られていない。ジストロフィン異常症患者の担当医は担当患者のみならず本症の問題も説明しておくことが必要であり、さらに広く、一般のかかりつけ医に対してもこのことに注意を払うよう情報発信の必要がある。

我々は本症は軽症だが病者の要素があると考え、自覚症状はなくとも、定期的に検診を行い、必要があれば早期から心不全治療を行うことが重要と考えている。実際に、本症6名にはRAS抑制薬、β遮断薬等を投与して経過をみている。また、この心不全の早期発見について、心臓MRIガドリニウム遅延造影による検討を報告し（図）、さらにスペクトラッキング法を用いた心エコーによる検討を現在行っている。



足立 克仁 先生



図)  
本症（60歳）の左室後下壁に限局した心臓MRIガドリニウム遅延造影(矢印)で心筋線維化を示唆



国立病院機構 徳島病院

<http://www.hosp.go.jp/~tokusimahosp-nho/>

## 筋強直性ジストロフィー 食生活の注意 ～甘い餌には要注意～

独立行政法人国立病院機構 刀根山病院 神経内科 松村 剛

筋強直性ジストロフィーの合併症として代表的なものの一つに耐糖能障害があります。本症の患者様ではインスリンの受容体に発現異常が生じるため、インスリンの効き目が悪くなります（インスリン抵抗性）。初期はインスリンの分泌量を増やすことで血糖を正常範囲に維持します（高インスリン血症）が、食べ過ぎや甘い物は負担が大きく、代償が効かなくなると糖尿病になります。筋肉が減ると、血糖の変動が大きくなるため、食後の血糖が高くても、空腹時の血糖が低下するため通常の採血では見過ごされている方も少なくありません。以前私達が調査したところでは、空腹時の血糖が90-110mg/dlの正常範囲でも、10%以上の患者様は糖負荷試験で糖尿病型を示されました。高血糖や高インスリン血症は動脈硬化の重要な因子であり要注意です。一般的な注意事項としては、甘い物を控えめにすること、一度にまとめて食べるより少量に分けて食べること、体重を定期的に測定して食事量を調整することなどがあります。インスリン抵抗性や高インスリン血症、糖尿病の有無等を調べるには、通常の空腹時血糖に加えて空腹時インスリンを評価、できれば糖負荷試験や日内変動などの詳しい検査を定期的に受けられることが望まれます。治療薬としては糖吸収の抑制やインスリンの感受性改善を目的とした薬剤を中心に使用しますが、食事管理が最も重要なことはいまでもありません。本症の食事に伴う血糖変動の詳細や薬の有効性については、まだ十分なデータが無いのが実情です。私達は持続血糖測定器を用いて一日の詳細な血糖変動を観察することで、こうした課題を解決していきたいと考えています。現在多施設で協働して研究を実施中で、より良い管理法を構築できることを期待しています。



WCN日本ブースでの松村先生

DM-CTG「筋強直性ジストロフィーの臨床情報」

<http://plaza.umin.ac.jp/~DM-CTG/>

## 国際 GNE ミオパチー登録 (GNEM-DMP) の ニュースレター最新号のご紹介

TREAT-NMD が、米国の開発企業 Ultragenyx の資金提供を受けて進めている国際的な GNE ミオパチー登録と自然歴研究です。2013 年からはじまりました。日本からも国立精神・神経医療研究センターの西野一三先生が運営委員として参加されています。事務局・キュレーターとして切り盛りしているのが Oksana Pogoryelova さん（写真）です。

9 月末現在で、26 国から 200 人以上の GNE ミオパチーの患者さんが登録しています。



Oksana Pogoryelova さん

日本では、2012 年から Remudy の GNE ミオパチー登録が先行してはじまり 9 月末現在で 171 名になりました。日本の患者さんの登録情報と国際登録の情報を、匿名化した状態で合わせて解析ができるような仕組みを進めてきました。GNEM-DMP のシステムの準備ができましたら、森まどか先生（国立精神・神経医療研究センター）が、キュレーターとして参加する予定です。

最新のニュースレター（2015 年 10 月発行）では、遺伝子検査や、シアル酸徐放剤の国際共同第Ⅲ相試験の最新情報に加えて、シアル酸の豊富な食材についての記事なども紹介されています。

これは、【Remudy ニュースレター第 76 号】  
TREAT-NMD ニュースレター 2015 年 10 月 16 日号でも紹介しています。



GNEM-DMP (英文サイト)

<http://gnem-dmp.com/>



# たいせつな生活と人生を支えるために

国立研究開発法人 国立精神・神経医療研究センター 病院 医療福祉相談室 齋藤 睦美, 昇 多加代, 漆畑 真人

みなさん、はじめまして。

医療福祉相談室では福祉に関する相談をお受けしています。病気や障害があっても、ご自分の価値観で納得して満足のいく有意義な人生を送っていただくことが医療と共通の目的です。今日は筋ジストロフィーと遠位型ミオパチーの患者さんが利用できる主な制度の情報提供をいたします。ご参考にしていただければ幸いです。

## ◆ 難病医療費助成制度 (難病法)

医療費負担を軽減する制度です。2015年1月から遠位型ミオパチーが、7月から筋ジストロフィーが対象疾患となりました。医療保険を使用して2割負担となるほか、所得に応じて月額負担上限額が定められており、これを超える金額は支払いを要しません。病院・診療所での医療費のほか、調剤薬局でのお薬代、訪問看護、訪問リハビリも含まれます。申請窓口は自治体によって保健所または市役所です。

## ◆ 身体障害者手帳 (身体障害者福祉法)

自立と社会参加の制度です。障害の種類は肢体不自由や呼吸器機能障害などがあります。障害の程度によって前者は1~6級、後者は1~3級の障害等級があります。重複障害は総合判定されます。障害程度によって、各種税控除やタクシー・バス・電車の割引、しごとについては障害者雇用の利用などがあります。申請窓口は市区役所です。

## ◆ 障害者総合支援制度 (障害者総合支援法) 介護保険制度 (介護保険法)

自立支援の制度です。前者は年齢不問、後者は65才以上になると優先適用になります。ヘルパー派遣、ショートステイ、住宅改修などがあります。車椅子については、前者はオーダーメイド支給、後者は既製品レンタルです。両方とも申請窓口は市区役所です。

## ◆ 障害年金制度 (国民年金法、厚生年金法など)

収入を安定させる制度です。障害の種類は肢体不自由や呼吸器機能障害などがあります。手帳とは別の等級基準です。一定の保険料納付も必要です。年齢は20歳を過ぎれば対象になります。申請窓口は年金の種類に応じて、市区役所や年金事務所などです。

近隣各県だけでなく、全国の「難病相談支援センター」の情報は「難病情報センター」(厚生労働省からの委託事業)で公開しています。

難病情報センター

<http://www.nanbyou.or.jp/entry/1361>



## 車いすでどこにいく?

私は遠位型ミオパチー (GNE ミオパチー) により約10年前から車椅子生活となりました。車椅子ユーザーとなってからというもの、不便なこともありますが、便利さも不便さも全てひっくりめ、健常者の頃には知りえなかった多くの刺激と発見の連続です。

友達のあの子ども体験できるかも! ? と発見し考え巡らせる度にワクワクします。車椅子であっても経験できた宝物は、絶対に自分だけのものにはしないで共有したい。障害当事者やその周りの方々に情報を伝えたい! それが「車椅子ウォーカー」を始めた一番の動機です。

車椅子ユーザーの方はもちろんですが、私も小学生の息子がいるので、障害児のお母さんが楽しみにしていただけることが嬉しいです。Facebook ページにも感想をたくさん寄せて頂いています。

家族の誰かが車椅子であったとしても、人生を楽しんでいきたいですね。ぜひご覧下さい!!!

車椅子ウォーカー 代表 織田 友理子  
NPO 法人 PADM 遠位型ミオパチー患者会 代表

海に行ったり、高尾山に登ったり、飛行機に乗ったり、新幹線に乗ったり。クルーズやみかん狩りやイチゴ狩り、船釣りなども。テレビ局のディレクターにご協力頂き、数分の動画にまとめて YouTube 専用チャンネルでバリアフリー情報を発信する「車椅子ウォーカー」。

車椅子ウォーカー

<http://www.oda-y.com/>



## ベッカー型筋ジストロフィーにおける知的障害および精神障害のアンケート

9月に郵送にて対象の方に送付させていただきました、「ベッカー型筋ジストロフィーにおける知的障害および精神障害のアンケート調査」につきましては多数の皆様のご返答をいただき、心より御礼を申し上げます。

アンケート調査は回答していただいた患者さんが多いほど学術的な評価が高く、信頼される結果となります。すでに、たくさんの患者さんにご回答いただいております、回収率は11月10日現在約58%です。アンケート調査の目標とされる60%まであと一歩です。未回答の患者さんにおかれましては一人でも多くの方にアンケートに参加していただき、一人でも多くの患者さんの貴重なご回答をいただくと幸いです。

国立精神・神経医療研究センター病院 森まどか



【 Remydy 】

↓  
【お知らせ・医療情報】

↓  
【 アンケート 】

## Remydy 筋強直性ジストロフィー 事務局

2014年10月に登録開始して早1年が経ちました。これからもスタッフ一同よろしくお祈りいたします。

大阪大学 高橋正紀先生



Neurology

村山さん・林さん・中森先生





## 治験について：他部門との連携

国立精神・神経医療研究センター 病院

臨床研究推進部 臨床研究・治験推進室 藤生 江理子

連載  
第九回目



### Q & A

Q :デュシェンヌ型筋ジストロフィーと言われました。シーケンス検査を受けましたが、遺伝子変異がわかりません。登録はできますか？

A : 一般に公的医療保険で MLPA 法によるジストロフィン遺伝子解析では、約 30%の患者さんで変異をみつけることができません(微小変位など)。その場合、筋生検の結果でジストロフィンが陰性などジストロフィン異常症が強く疑われるときには、Remudy 遺伝子解析部門でシーケンスサービスを受け付けています(仮登録)。他にも各研究機関等でジストロフィン遺伝子のシーケンス検査を受けることができます。シーケンス検査の結果を送っていただき登録に進むことができます。ジストロフィン遺伝子のシーケンスで変異が確定しなかった患者さんの場合にも、検査結果のコピーを送っていただき、遺伝子解析部門で確認後に「変異未検出」として登録させていただいています。現在までに、変異未検出として登録されている患者さんは、15 人いらっしゃいます。mRNA の解析などで変異がわかった場合は、ご連絡をいただくと情報を修正させていただきます。

皆さんこんにちは！臨床研究コーディネーター（CRC）の藤生です。前回に引き続き筋ジストロフィーの治験や治験全般に関わりのある放射線技師さんとの連携についてです。放射線技師さんには「治験に関わる放射線画像診断」を担当していただいております。

当院の放射線検査は大変混み合っており、CRC は限られた枠の中に患者さんのスケジュールと診察日程を考慮してスケジュール調整しております。

放射線技師さんは通常より条件の多い治験の放射線撮影について綿密な事前打ち合わせを行い、プロフェッショナルな撮影を行って、治験のデータに貢献しています。



今回は、「他部門との連携」で治験での臨床検査技師さんの役割をご紹介します。

## 放射線診療部

### 「治験と画像診断の関わり」

Remudy 通信の読者の皆様はじめまして。今回、治験にどのような放射線検査が関わっているのかを御紹介したいと思います。

各種治験と放射線診療部の関わりは、主として定期的に実施される画像診断の評価として大きく関わっております。当施設の治験の対象となる画像診断は、一般 X 線撮影検査、骨塩量 X 線測定検査、MRI 検査、RI 検査、PET 検査等多岐に渡っております。当施設は精神科疾患・神経内科疾患・小児神経疾患・認知症疾患などの治験を行っており、特に関わっているのが、MRI 検査でそれらは疾患の診断には大変有効です。また、最近では RI 検査を用いたパーキンソン病の治験も始まっており、少しずつですが、PET 検査を用いたアルツハイマー型の認知症の治験も始まっております。

これら多種多様な治験検査を行う際、私たちが画像検査を行う中で注意していることは、治験検査は治療の効果判定のために定期的に行われるものであり、その得られる画像の再現性が最も重要であると考えています。いくつもの検査機器があり、特定の放射線技師が携わることは少なく、その日の検査機器担当者によって行われています。そのため、治験が始まるまでにはいくつもの打ち合わせと、問題点の検討・機器の設定・プロトコルの確認が複数の技師によって行われています。そして撮像マニュアルを作成して、複数の放射線技師が対応しております。

このように、私たちは日常検査の中で、一般診療に加えて治験検査も行っております。その中で治験コーディネーター（CRC）の連携はとても重要で、患者さんと検査担当者の間に入ってスムーズに検査を行うにあたってなくてはならない存在です。

これからもいくつもの治験を繰り返し新しい治療の一環となるよう協力していきたいと思っております。



MRI 検査室にて



骨密度測定室にて

## Remudy のホームページについて

Remudy のホームページがリニューアルされているのをご存知でしょうか？

実施中のアンケート・開催予定の市民公開講座や職員会議の日程、その他にも、Remudy のご登録にご協力いただいた施設も新しく追加されました。また Remudy 通信には掲載することが出来なかった沢山の情報も、お知らせや Remudy ニュースレターなどで配信中です。この機会に一度 Remudy のホームページへ足を運んでみてください。

新規ご登録・登録情報の更新や Web 登録システムなど、ご不明な点がございましたら、Remudy までお問い合わせください。

☎ 042-346-2309 (Remudy 事務局)  
06-6879-3573 (筋強直性ジストロフィー事務局)



## 編集後記

今回の誌面は 1 ページ目から沢山の情報を掲載させて頂きました。

Remudy に関する情報がどんどん増えている事を実感し、国内だけでなく世界的にも注目されていることが、誌面の向こう側の患者さんやご家族、医師の方々に伝わっておりますでしょうか。

今回の誌面作成にご協力頂いた皆さま、誠にありがとうございました。

次号も 1 日も早く皆さまの元にお届け出来るよう、スタッフ一同頑張りますので、これからもよろしくお願いたします。

### 2015 年度筋ジストロフィー研究会のご案内

- 11 月 26-27 日 木村班 ・ 11 月 27-28 日 小牧班
- 12 月 06-07 日 西野班 ・ 12 月 08-09 日 武田班
- 1 月 08 日 合同班会議(予定)
- 2 月 04 日 厚労科研 木村班

<http://www.remudy.jp/event/>

国立精神・神経医療研究センターの最新の研究成果と活動をまとめた『NCNP ANNUAL REPORT 2014-2015』が 11 月末に刊行です。

<http://www.ncnp.go.jp/general/magazine.html>

国立研究開発法人 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](mailto:remudy@ncnp.go.jp)  
HP(ホームページ) : <http://www.remudy.jp>