

朝顔が涼しげな早朝です。北部九州豪雨のために被災された皆さまには心よりお見舞い申し上げます。

前号の服部文子先生の記事にあるように、自然災害は予測がつかないことも多く万が一の時のための備えがとて大切です。是非、名古屋市立大学のウェブサイトから「災害に備えて 私のチェックリスト」をご確認ください。

<http://ncu-ped.com/> (2017年3月6日の記事)

先日、京都大学 iPS 細胞研究所の櫻井研を訪問しました。研究についての相談をするなかで、特に希少な難治性筋疾患に対する iPS 細胞バンクが進んでいることも伺いました。バイオバンクが実際の生きた臨床情報とリンクすることで、治療薬の開発のための資源としてさらに活用されます。

先天性筋疾患を対象とした治療薬の開発も進んでいます。Clinicaltrials.gov で“congenital muscle disease (先天性筋疾患)”と“intervention (介入)”で検索した 26 件のうち、治療薬開発の 4 件をピックアップして表にしました。詳しくは Clinicaltrials.gov をご参照ください。

今号は、皆さまに登録いただいている疾患について、それぞれの専門家の先生方に臨床研究や治療薬開発について記事をお願いしました。セルフケア、難病相談支援センター、治験についての記事も充実しています。どうぞ記事をお楽しみください。

(木村円)



対象疾患	候補薬	臨床試験 Phase	国・地域
Ryanodine receptor type 1-related myopathies (RYR1-RM)	N-acetylcysteine	I/II	米
Ullrich CMD or MDC1A (LAMA2/merosin deficient CMD)	Omigapil	I	米
先天性ミオトニア・先天性パラミオトニア ・筋強直性ジストロフィー I型	Ranolazine	II	米
筋強直性ジストロフィー	Tideglusib	II	英

## デュシェンヌ型筋ジストロフィーの治療について

国立研究開発法人 国立精神・神経医療研究センター 小牧 宏文

皆様こんにちは、国立精神・神経医療研究センターの小牧です。

今回はデュシェンヌ型筋ジストロフィー (DMD) の治療について解説をおこないたいと思います。

リハビリテーションやステロイド治療、人工呼吸器の使用を含む呼吸ケア、

心臓機能を保護するための治療、側弯症 (脊椎が変形すること) に対するケア、車椅子の適切な使用などによって患者さんの状態は大きく改善しています。後で述べますように新しい治療法の研究も重要ですが、現在提供できる治療を全国どこでも受けられる体制を作ることも重要と考え、私たちは活動を続けています。

現在、世界中で DMD に対する治療薬を開発するための試みが行われています。DMD は、「ジストロフィン」という蛋白がうまく筋肉で作れないことが原因である病気です。DMD と、より軽症であるベッカー型筋ジストロフィー (BMD) の重症度が異なる理由には、ジストロフィン蛋白が作られる程度が関係します。DMD ではジストロフィン蛋白がほとんど作られないのに対し、BMD では多少作られているものの、不十分な状態にあります。ジストロフィン蛋白が全く作れない状態から、多少なりとも作れるようになることを目標とし、遺伝子に作用する治療法であるエクソンスキップ療法やリードスルー療法は日本を含め、世界中で開発が試みられています。エクソン 51 のスキップを誘導する米国の Sarepta 社が開発した EXONDYS51、やはり米国の PTC セラピューティクス社が開発したリードスルーを誘導する Atarulen がそれぞれ米国、欧州で条件付承認を取得しています。この制度は治験の結果は誰もが認めるような有効性を示す結果ではなくても、可能性があると判断された場合にいったん薬として世に出し、その後も有効性などを検証していくという制度です。この制度は日本でも策定の準備が進んでいると聞いています。この制度があると筋ジストロフィーのような患者数の少ない疾患でも医薬品開発のスピードがあげられる可能性があるかと私も期待しています。



それ以外にも筋肉の中で生じている炎症を抑える、筋肉のボリュームを増やすなどの方法が、治験つまり患者さんに試みる段階にきています。将来的にはより根本的な方法になり得る遺伝子治療や再生医療についても現在基礎的な研究が活発に行われています。また現在はデュシェンヌ型が主に治験の対象となっていますが、今後は他のタイプの筋ジストロフィーや筋疾患でも治験を行えるような環境作りを行っていきたくと考えています。

日本にはおよそ 3000 人~4000 人のデュシェンヌ型筋ジストロフィーの患者さんがいると言われていています。筋ジストロフィーなどの筋疾患の大半は希少疾病、つまり患者さんの数がきわめて少ない疾患で、医学的な情報が少なく、患者数や患者さんがどのような経過をたどるのかななどの情報が乏しいこともハードルが高い理由の一つになっています。実際に治験を実施する際にも有効性や安全性の評価をどのように設定するとよいかなど未解決な部分が多く、また治験に参加できる患者さんを集めてくることも難しい場合が多いという問題があります。

Remudy のような患者登録システムは、患者さんがどんな疾患でどのような状態で存在しているかを集めたデータベースであり、医学的な情報収集や、臨床研究や治験への患者さんの紹介などの目的にて運用されるものです。これによって対象となる患者さんが非常に少ないことが予想される治験であっても比較的すみやかに患者さんを集めてくることが可能となります。Remudy は海外のシステムとの間で共通の登録項目を多く設定するなどの国際協調を図っており、世界規模での医薬品開発にも大きく寄与しています。このように一人一人の患者さんの貴重な情報が集積された Remudy の情報はこれからも非常に重要なもので有り続けると思っています。手続きなど大変な面があるとは思いますが、登録の推進、ならびに毎年登録情報の更新について引き続きご協力をお願いいたします。



国立精神・神経医療研究センター 病院 (東京・小平市)

<http://www.ncnp.go.jp/hospital/>

「エビデンス創出を目指した

筋強直性ジストロフィー臨床研究」班

大阪大学大学院 医学系研究科保健学専攻 高橋 正紀

今年度から筋強直性ジストロフィーに関する日本医療開発機構 (AMED) の事業による研究班が新たになりました。名称も「エビデンス創出を目指した筋強直性ジストロフィー臨床研究」班となりました。これまでの NHO 刀根山病院の松村先生に代わり、わたくし大阪大学の高橋が代表を務めさせていただくことになりました。

班の名前にある「エビデンス：evidence」とは、ふつうは証拠を意味しますが、ここでは「科学的根拠」、すなわち「臨床的な裏付け」です。医療現場では何となく経験的に行われていることが多く、医師間、施設間で診療内容に違いがあったりすることがしばしばです。そのような状況を改善し、科学的な根拠に基づいた標準的医療を推進するために、ガイドライン（手引き）が作成されるようになっていきます。

新しい研究班に課せられた使命は、筋強直性ジストロフィーの診療ガイドライン作成のための科学的根拠を明らかにしていくことです。神経内科のほか循環器・代謝・心理・生理・画像・統計など様々な専門の先生に参加いただき、本症のいろいろな症状に対する科学的根拠を明らかにしていきたいと思っております。



大阪大学大学院 医学系研究科保健学専攻 (大阪府 吹田市)

<http://sahswww.med.osaka-u.ac.jp/~neurolog/>

科学的根拠を導き出すのに必要なのは、正確な臨床データです。この研究班では 600 名以上という多数の患者さんに登録いただいている Remudy を、積極的に活用させていただきたいと思っております。そのため、登録患者さんや主治医の先生方には、さらに細かなデータの提供をお願いしたりと思いますが、どうぞ趣旨をご理解いただき、是非ご協力をお願いいたします。



専門家が提供する  
筋強直性ジストロフィーの臨床情報  
Dystrophia Myotonica - Clinical Treatment Group

-よりよい療養 生活は 正しい知識から-

一般の方へ



- ・筋強直性ジストロフィーとは
- ・筋強直性ジストロフィーの多臓器症状
- ・筋強直性ジストロフィーと診断された方へ
- ・妊娠・出産に関する注意事項
- ・手術・麻酔(鎮静)に関する注意事項
- ・治療開発の現状
- ・日常に役立つヒント集 …等

医療関係者の方へ



- ・筋強直性ジストロフィーのスクリーニング法
- ・筋強直(ミオトニア)現象ビデオ
- ・手術・麻酔(鎮静)に関する注意事項
- ・神経筋疾患患者での栄養所要量推定の工夫
- ・INQoL 日本語版について
- ・指定難病関係資料 …等

事務局 ☎ 06-6879-5111

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



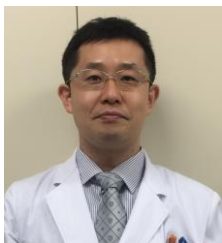
GNEミオパチーに対する

Nアセチルノイラミン酸の臨床試験

東北大学 神経内科 鈴木 直輝

東北大学神経内科の鈴木直輝と申します。GNE ミオパチーは別名を「縁取り空胞を伴う遠位型ミオパチー」とも呼ばれ、足先から筋力低下がはじまる、遠位型ミオパチーの一つです。2001 年に原因遺伝子が同定され、骨格筋の機能の維持に重要なシアル酸の生合成の低下が病気の本態であることがわかりました。

国立精神・神経医療研究センターの西野一三先生らにより疾患モデルマウスが作られ、シアル酸の一つである N アセチルノイラミン酸の経口補充がミオパチー症状の改善に有効であることが明らかになりました。臨床応用としては東北大学病院において 2010 年からシアル酸製剤の安全性を確かめる第 I 相試験から開発が進められました。



薬効を評価するための第 II/III 相の臨床試験を日本医療研究開発機構 (AMED) の支援の下、2016 年 3 月より開始しています。

現在、当科を含む国内 5 施設で計 20 名の GNE ミオパチー患者さんにご協力いただき、48 週間の投与期間でのプラセボを

Distal myopathy with rimmed vacuoles

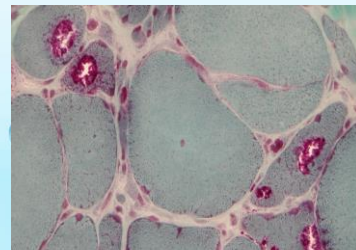


写真 1. GNE ミオパチー患者さんで見られる縁取り空胞

対照とした二重盲検試験が進行しています。2017 年秋には終了する予定で、海外で並行して行われている臨床試験の結果と照合し、欧米との同時承認を目指しています。患者さんに薬を届けられる日が来ることを信じて、着実に臨床試験を進めていきたいと思っております。



東北大学医学部 神経内科 (宮城県 仙台市)

<http://www.neurol.med.tohoku.ac.jp/>

慢性疾患のクオリティ・オブ・ライフ(QOL)を高めよう!

## 専門家と一緒に考える心理・社会的『セルフケア』

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 遠藤 麻貴子

5月13日に京都大学にて「慢性疾患のクオリティ・オブ・ライフ(QOL)を高めよう! 専門家と一緒に考える心理・社会的『セルフケア』」と題した市民公開講座を開催いたしました。これは、現在実施中の「筋強直性ジストロフィー(DM1)の症状およびQOL調査研究」から派生した企画です。DM1など筋疾患の多くは現時点では根治治療がない難病です。治療薬ができて病気が治ることが患者さんにとっては最大の願いですが、その日まで病気と共に生きていかなければならないこともまた事実です。今できる治療を受けて身体の状態をよく保つことと同様に、患者さん自身が心のケアや人とのつながりを通してQOLを高めるための取り組みができることも大切です。この公開講座では、このような取り組みのヒントとなる内容を目指しました。



筋疾患患者としての「病気だからこそ」の生き方について京都大学の本田充さんにご講演いただいたことをはじめ、京都府難病相談・支援センターの戸田真里さんと青森病院の大平香織さんには難病患者さんが利用できる社会資源について、京都大学の渡辺範雄先生には認知行動療法についてお話いただきました。

## Quality of Life

京都大学 渡辺先生による「認知行動療法」の講演



「病気だからこそ」の生き方 本田 充さんの講演

これら講演の詳細は、筋強直性ジストロフィー患者会事務局長の妹尾みどりさんによるレポートでDM-familyにて公開中です。ぜひご覧ください。

<http://www.dm-family.net/>



## 筋強直性ジストロフィーⅠ型(DM1)の患者さんとその介護者のみなさま ~QOL(クオリティ・オブ・ライフ、生活の質)を明らかにするための調査~

●参加条件●

- DM1の診断をすでに受けている方
  - 18歳以上70歳未満の方
  - 歩行または車椅子で移動が可能な方
- ご関心のある方は、お気軽にお電話ください



国立精神・神経医療研究センター

Tel: 042-341-2712(内線: 3841)

遠藤 麻貴子 (月・木・金)

国立病院機構 青森病院

Tel: 0172-62-4055

大平 香織・高田 博仁

## 難病相談支援センターについて

京都府難病相談・支援センター 戸田 真里

Remudy 通信をお読みの皆様、こんにちは。京都府難病相談・支援センターで相談員をしております、戸田真里と申します。

難病相談支援センターは、国の難病対策の中に位置づけられており、難病の患者さんが地域で安心して療養しながら暮らしを続けていくことができるよう、難病の患者さんやご家族などに相談・支援を行う拠点施設として、現在、各都道府県に1カ所設置されています。(都道府県によっては複数設置のところもあります)

京都府難病相談・支援センターは、相談員は保健師・看護師の医療従事者で相談支援を担当しています。

難病患者さんが住み慣れた地域で安心して療養できるよう、特定医療費(指定難病)の制度以外に、障害者総合支援法による障害福祉サービスや、介護保険など、様々な制度利用について整理するなどご相談に対応し、必要に応じて各専門窓口へお繋ぎしています。

また、継続的な療養支援が必要なご相談などは、お住まいの地域の保健師等と連携を図っております。

難病に関するご相談は、お一人で悩まず、お住まいの地域の難病相談支援センターにぜひご相談ください。



京都府難病相談・支援センターでの就労相談会の様子

## Kyoto Prefecture

京都府難病相談・支援センター(京都市 中京区)

<http://www.pref.kyoto.jp/nanbyou/center.html>



色々な支援事業を行っています

自主組織活動支援

各種相談支援

講演会・研修会

療養生活用機器の展示・貸出

就労支援

難病ネットワーク支援

難病に関する情報収集及び情報発信



▼ お気軽にお問い合わせください ▼

月曜日～金曜日(日曜日、年末年始、祝・祭日を除く)

9時00分～12時00分 13時00分～16時00分

☎075-229-7830(なやみゼロ) 075-229-7831

土曜日については上記の時間、電話での相談のみとなります。

ご希望の方は ☎080-8507-7489 までご連絡ください。

難病情報センター 都道府県難病相談支援センター一覧

※都道府県ごとに異なりますのでご注意ください

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





## 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 五郡 直也

連載  
14 回目

# Remudy 事務局

## AC ジャパン広告キャンペーン

皆さま、初めまして。

これまで連載を担当していた藤生さんの後任の五郡直也（ごくん なおや）と申します。

長らく看護師として、筋・神経疾患の患者様の看護をさせていただいておりました。

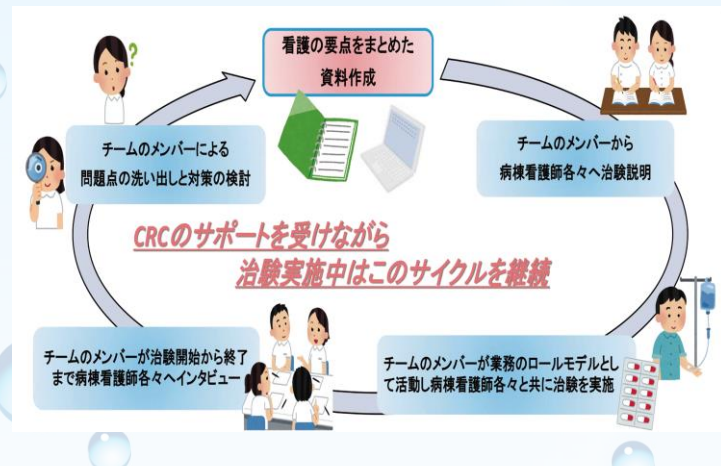
治験に参加される患者様とは、採血や日常生活援助等の看護ケアを通して関わらせていただきました。その中で、患者様やご家族様の治験に対する期待や不安、その他様々な思いを知りました。看護師として CRC（臨床研究コーディネーター）の学会に参加したりと、患者様のために治験の中で看護師が出来ることを模索してきた所存です。また、当センター初のファスト・イン・ヒューマン試験（世界で初めて治験薬を投与する試験）や治験ユニット（Remudy 通信第 13 号）の立ち上げにも関わり、貴重な経験もさせていただきました。

現在は、CRC として、またその中間管理者として治験に関わっています。これまでとは違った立場で治験に関わることになり、周りのスタッフ達に支えられながら、毎日が勉強の日々でございます。これまでの看護師としての経験を生かしながら、患者様が安全かつ、安心して治験に参加できるように、そして、新しいお薬や医療機器を少しでも早く患者様のもとへ届けられるように、微力ながらも支援が出来たらと思っています。どうぞ、よろしくお願いたします。



## 治験に関わる病棟看護師の工夫

治験ユニットを有する病棟では、円滑に治験が進むように治験推進チームを置いています。治験推進チームは治験の看護の要点をまとめた資料を作成したり、スタッフ教育を行います。



筋ジストロフィーの患者さんが出演する、AC ジャパン広告（支援キャンペーン）をもうみなさまご覧になりましたか。

日本筋ジストロフィー協会が平成 29 年度の AC ジャパン広告キャンペーンに選ばれ、7 月から 1 年間大きく紹介されるそうです。

こうして一人でも多くの人にこの病気のこと、病気と闘っている患者さんがいることを知ってもらい、社会の大きなうねりとなって治療法開発への道につながることを Remudy 事務局一同願っています。

AC ジャパン支援キャンペーンページからも見ることが出来ます

▼「ありがとう」を言えた（支援キャンペーン）

[http://www.ad-c.or.jp/campaign/support/support\\_08.html](http://www.ad-c.or.jp/campaign/support/support_08.html)

▼日本筋ジストロフィー協会

<https://www.jmda.or.jp/>



## Remudy 情報発信

Remudy では様々な形で情報を発信しております。

### ▼お知らせ（Remudy 総合）

Remudy に関する様々な情報を掲載。

ホームページのトップページをご確認ください。

過去の記事一覧

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

### ▼Remudy メールマガジン（無料）

ご登録はメールアドレスの入力だけです。

Remudy に患者登録をしていない方もご登録可能です。

過去の配信一覧

[http://www.remudy.jp/mail\\_archive/](http://www.remudy.jp/mail_archive/)



メルマガ登録

### ▼Remudy 通信

Remudy に患者登録をしていない方も

ホームページより PDF の閲覧が可能です。

過去の記事一覧

[http://www.remudy.jp/remudy\\_paper/](http://www.remudy.jp/remudy_paper/)

### ▼イベント（市民公開講座・学会・ワークショップ）

Remudy に関係したイベントのご案内です。

一覧

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



# Remudy(レムディー) 事務局

お問い合わせはできる限りメールがファックスをお願いします

## ジストロフィン症(DMD/BMD/IMD)・緑取り空胞を伴う遠位型ミオパチー (GNE)

先天性筋疾患 (先天性筋ジストロフィー・先天性ミオパチー・筋原線維ミオパチー・先天性筋無力症・その他の先天性筋疾患)

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

神経・筋疾患患者登録センター(Remudy)

患者情報登録部門 木村 円

神経内科 森 まどか (緑取り空胞を伴う遠位型ミオパチー)

小児神経科 石山 昭彦 (先天性筋疾患)

〒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)



## 筋強直性ジストロフィー(DM)

大阪大学大学院 医学系研究科 保健学専攻  
機能診断科学講座 臨床神経生理学研究室

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 高橋 正紀

〒565-0871 大阪府吹田市山田丘 1-7

Tel : 06-6879-2587

Fax : 06-6879-2587

E-mail : [DM-touroku@neuro.med.osaka-u.ac.jp](mailto:DM-touroku@neuro.med.osaka-u.ac.jp)