

紅葉の季節が過ぎ、だんだん寒さがつってまいりました。皆さま、お風邪など召されていませんか。

まずは治療開発の現状です。2014年にヨーロッパで条件付承認を受けたナンセンス変異によるDMDを対象とした治療薬・Translarna®は、現在、米国および日本でも申請の準備が進められています。昨年、米国で迅速承認されたジストロフィン遺伝子のエクソン51スキップ薬・EXONDYS51®も、条件に従って臨床試験が実施されています。国内ではエクソン53、45を対象とする薬の開発も進んでいます。また、特定の遺伝子変異に依存しない抗マイオスタチン、ユートロフィン発現調節、ミトコンドリア系賦活、プロスタグランジン合成阻害、抗炎症・抗線維化、免疫調節、抗CTGF抗体（Pamrevlumab）などが国内・外で開発中です。GNEミオパチーを対象としたシアル酸の治験は国内では継続中で、米国NIHでもManNacによる第2相試験が進行中です。筋強直性ジストロフィーを対象とするGSK-3β阻害剤の第2相試験は英国で、ranolazineは米国で第2相試験が行われています。先天性ミオパチーのうちCollagen VIとLAMA2の変異によるものを対象としたOmgapilの第1相試験、RYR関連ミオパチーを対象としたN-acetylcysteineの第1/2相試験が米国で行われています。これ以外にも、顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー（FSHD）やディスファリパチーを対象としたResolaris、FSHDとシャルコー・マリー・トゥース病を対象としたマイオスタチン阻害薬は、それぞれ第2相試験が進行中です。Remudyの登録の対象になっていない疾患の患者支援団体の方々からの要望に応じて、私どもも成人発症の筋ジストロフィー・遺伝性筋疾患をカバーする登録の枠組の準備を進めています。



今回のRemudy通信でも多くの方々にご協力頂き、幅広く情報をお届けいたします。中でも、BMDの自然歴調査研究は重要な取り組みです。仙台の筋ジストロフィー医療研究会の会場で、サポート犬を連れてBMDの方にお声かけ頂き、「たくさんの方が興味を持ってくれるといいですね」と仰ってくださったのが強く印象に残っています。

それでは皆さま、紙面をお楽しみください。（木村 円）

## 子供たちが笑顔でいられるために

熊本大学医学部附属病院 小児科 & 小児在宅医療支援センター  
特任講師 おざま 小篠 史郎

Remudy通信を毎号楽しみにしています、熊本大学医学部附属病院の小篠史郎です。小児科と小児在宅医療支援センターを兼任しています。

当科の筋疾患についての活動についてご紹介します。当科の神経グループではDuchenne型筋ジストロフィー、Becker型筋ジストロフィー、先天性筋ジストロフィー（福山型、メロシン欠損型、ウールリッヒ型）、先天性ミオパチー、筋強直性ジストロフィー、先天性ミオトニア/パラミオトニア、ポンペ病、脊髄性筋萎縮症といった神経筋疾患の子どもたちが多く、その診療に特に力を入れています。Duchenne型筋ジストロフィーのエクソンスキップ療法やリードスルー療法の治験にも取り組んでいます。筋生検も年間10件ほど実施しています。最近では最後の皮膚を縫い合わせる際に「真皮水平マットレス連続縫合」という特殊な方法で少しでも傷あとが目立たないように気を使っています。↗

## 小児在宅医療支援センター

▶スタッフ同（中央：小篠先生）

また、熊本県の予算的補助を受けて平成29年12月1日から小児在宅医療支援センターを院内に開設し、熊本県全体の医療的ケア児支援にも取り組んでいます。



センターのスタッフは医師2名、看護師、理学療法士、事務の5名体制です（写真）。医療的ケア児とは筋ジストロフィーや先天性ミオパチーなどの病気によって呼吸面（気管切開、人工呼吸、吸引、機械的呼吸リハビリテーション）や栄養面（経鼻胃管、胃ろう）で日常的にケアが必要な子どもたちのことです。平成29年6月3日の児童福祉法改正で地方公共団体は医療的

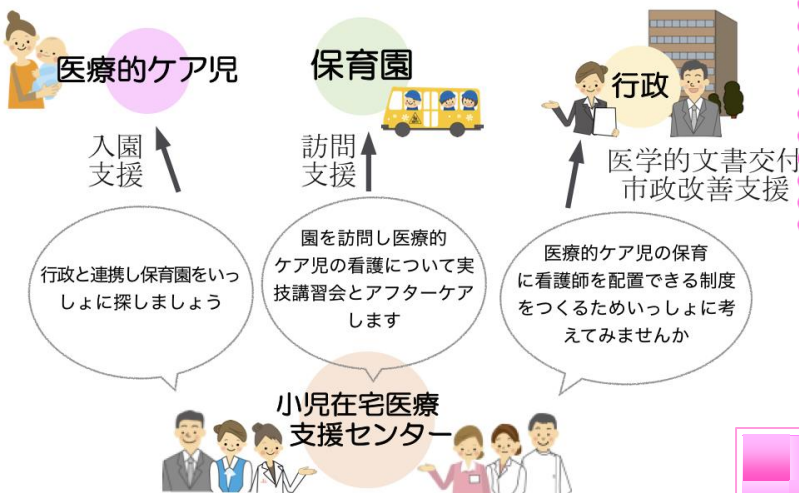
ケア児の体制整備を行う努力義務が課せられました。センターではこれを受けて熊本市役所・熊本県庁に提案し、「医療的ケア児に関係する課局の枠を越えた横断的会議体」の形成に取り組んでいます。とくに教育面、保育面は安心して医療的ケア児が通える体制の整備が全国的に遅れていますので、こうした横断的会議体に教育・保育担当課にもご参加いただくことが市政・県政の改善に有効です。センターでは他に医師向け、看護師向け、リハ職、相談支援専門員などを対象とした医療的ケア児研修会・実技講習会を定期的に行っています。また、県内全域の医療的ケア児の入園・入学の支援（図）、小中学校や保育園を訪問して現場での支援に当たっています。

私達は神経筋疾患の子どもたちが笑顔でいられるため、私達自身が笑顔でいることを大切にしつつ医療面・社会面の両面で支援を続けていきます。



リーフレット

## 幼稚園・保育園に通園希望の医療的ケア児の支援

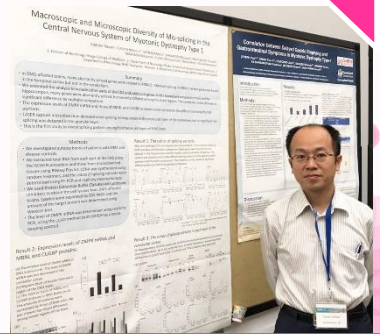


## 兵庫医科大学での筋強直性ジストロフィーの研究

兵庫医科大学内科学講座（神経・脳卒中科） 木村 卓

Remudy 通信をご覧の皆様、こんにちは。兵庫医科大学の木村卓と申します。私が医者になったのは今から 25 年前です。ちょうどその時に筋強直性ジストロフィーの原因（遺伝子異常）が判明しました。この病気の患者さんを診察する機会があり、何とか病態を明らかにし、治療法をみつきたいという思いで、平成 8 年から研究を行っています。平成 18 年より兵庫医科大学で研究を行っており、主なテーマは脳の症状です。本疾患は筋力低下や筋緊張症に加え、日中の眠気、記憶力低下などの脳の症状が出現し、仕事や生活をするうえで支障になっています。脳内で起こっていることも少しずつですが、わかってきています。筋肉と同様、脳にも様々なスプライシング異常がみられます。全てを正常化するのには難しいですが、症状に関連する異常をみつけ、それを正常化する薬をみつきたいと思っています。治療法については Tideglusib という薬を用いた Phase2 の試験がイギリスで始まっています。対象は先天性あるいは少年（少女）期発症で現在 12-45 歳の 1 型筋強直性ジストロフィーの患者です。GSK3β という酵素を阻害する薬で、RNA 結合蛋白の機能を正常化する効果が、培養筋細胞、動物

モデルの筋肉で認められています。この薬は筋強直性ジストロフィー患者の筋症状の改善を期待して開発されていますが、アルツハイマー病や自閉症にも効果がある可能性があり、その治療も始まっています。ひょっとすると筋強直性ジストロフィーの方の中中枢神経症状にも効果があるかもしれません。2017 年 9 月に米国サンフランシスコで開催された第 11 回筋強直性ジストロフィー国際会議に参加しました。日本から多くの研究者、患者・家族が参加しました。患者会の方々とお話しする機会があり、大変刺激を受けました。患者の皆様と連絡を取りながら、今後も研究を続けていきますので、どうぞよろしくお願い致します。



第 11 回筋強直性ジストロフィー国際会議での発表の様子

兵庫医科大学内科学講座 神経・脳卒中科（兵庫県 西宮市）

<http://www.hyo-med.ac.jp/department/neur/>

## 診療に必要な情報提供のための自然歴調査研究を開始します

NHO まつもと医療センター神経内科・信州大学医学部第三内科 中村 昭則

ベッカー型筋ジストロフィー（BMD）は、デュシェンヌ型筋ジストロフィー（DMD）と同じくジストロフィン遺伝子の変異により筋形質膜のジストロフィンが部分的に欠損あるいは量の減少が起こることで発症します。BMD は一般に DMD に比して軽症であると言われてきましたが、遺伝子変異が起こっている場所や変異のパターンによりジストロフィンの構造や発現量が異なるために、発症時期や骨格筋・心筋障害の程度に大きな個人差が見られます（Nakamura A, et al. J Hum Genet, 2016; Nakamura A. Pharmaceuticals, 2015）。



BMD では DMD のような根本治療の提案が今のところありません。一方、骨格筋症状は軽くとも心筋障害が進行して心不全をきたすことがあります。DMD と同じくアンギオテンシン変換酵素阻害薬やベータ遮断薬などの薬剤がその心筋障害の進行抑制に有効です。このため、定期的な外来通院と心臓超音波検査などの検査を受けていくことがとても重要になります。

さらに、血液検査から血清クレアチンキナーゼ高値が分かったことを機に、遺伝学的検査が行われて筋症状が出る前に BMD と診断される方が増加しています。前述のように BMD では患者さんごとに経過や重症度が異なりますが、遺伝子変異との関連が十分に明らかにされていないことから、日常の診療や遺伝カウンセリングで十分な情報が提供できず、早期診断のメリットを生かせていないのが現状です。

そこで、筋ジストロフィー臨床試験ネットワーク（MDCTN）加盟施設と Remudy が連携して BMD の自然歴調査研究を行うことになりました。この研究を通して本邦における BMD の実態の把握や遺伝子変異と症状との関連性を明らかにして、診療に必要なエビデンスを創出したいと考えています。また、本研究を通して DMD の症状の軽減化を目的としたエクソ・スキップを始めとする様々な治療にも役立つ情報が得られると考えています。

筋ジストロフィー  
臨床試験ネットワーク

MDCTN

国立病院機構 まつもと医療センター（長野県 松本市）

<http://mmccenta.jp/>

## 筋ジストロフィー市民公開講座 in 岡山

国立病院機構 東埼玉病院 尾方 克久

筋ジストロフィー市民公開講座に参加するため、電車寝台特急サンライズで 11 月 4 日に岡山を訪れました。岡山の桃太郎には余計な手下がいる、とのネットの噂を確かめに東口を出たら…手下どころか、手の上にラスボスが!! 思わず撮った写真を、講演の最初のスライドにしました。

会場の岡山きらめきプラザは、旧国立岡山病院だそうで、福祉関連の団体が多数入居する立派な建物でした。福祉用具の展示・体験コーナーもあって、便利で魅力的でした。全国どこにでもこのような施設があると便利でいいなあ、と思いました。



岡山きらめきプラザ

市民公開講座には、遠方からも多数の患者さんとご家族が駆けつけてくださり、地元の病院の先生方のご参加も得て、大変盛況でした。ご参加くださった皆さま、ありがとうございました。

②

## 市民公開講座

JR 岡山駅  
桃太郎一行とラスボス（鳩）寝台特急  
サンライズ出雲

## 身体リハビリテーション科のご紹介

国立精神・神経医療研究センター 病院 身体リハビリテーション科 早乙女 貴子

読者の皆様、こんにちは。NCNP 身体リハビリテーション科医師の早乙女と申します。当科は [Remudy 通信第 9 号](#) に続き、2 回目の登場です。NCNP は東京西部の武蔵野の豊かな緑の中に病院と研究施設が建っています。高層ビルやコンクリートに囲まれた東京で、四季折々のうつろいを感じることができる貴重な環境です。

当科は NCNP の神経内科や小児神経科に通院し、主治医の先生からご紹介をいただいた入院や外来の患者様を対象に、医師と理学療法士 (PT)・作業療法士 (OT)・言語聴覚士 (ST) 計 44 名が診療に携わっています。

筋疾患のリハビリテーション (以下リハ) の目的

- ① 病気の進行と共に起こりうる身体機能の低下をできるだけ防ぐこと
- ② 身体機能低下でやりにくくなった身の回りのことの代償方法を、患者様や御家族と一緒に考えること
- ③ 患者様や御家族がご自分らしく生活していただけるためのお手伝いをする

第 9 号で PT 有明が述べていますが、当科では主に ① 患者様のリハ ② 臨床研究 ③ 治験業務 ④ 患者様・御家族への情報提供 を行っています。入院・外来リハは、年齢や病期・疾患の異なる様々な患者様に対応しています。原則入院中のリハ対応とし、外来では全ての患者様に定期的に頻回のリハを提供することは困難なため、患者様には訪問・通所リハ等の地元でのリハ連携先で定期的リハを受けていただくことを主とし、外来リハは補助的な立場としてご対応させていただいています。↗

## 身体リハビリテーション科 スタッフ



## 仲間が見つかるグループ活動

大阪大学 人間科学研究科 井村 修

国立病院機構 刀根山病院では、筋ジストロフィーの青年期の患者さんを対象に、相互の情緒的サポートや情報共有を目的として、「仲間が見つかるグループ活動」を平成 29 年の 4 月から始めました。

言い出しっぱは、「ミケさん」こと松井未紗先生です。「マキマキさん」こと大野心理療法士が準備・調整役に頑張っていただいています。メンバーは外来が 2 名、入院が 3 名です。このグループではみなニックネームで呼びあいます。普段の人間関係を離れ自由に語り合うためです。月に 1 回で 1 時間程度の会ですが、みなさん楽しみにしているようです。趣味や行きたいところ、やりたいことなども語られますが、時々失敗談や困ったことも話題に出ます。応援団として大阪大学の新垣、岡の 2 名の大学院生が参加しています。ネットでのコミュニケーションが盛んになり、行動が制限されている患者さんも、ひと昔前では考えられないような情報を得ることができる時代になりました。しかしこの会を運営してみて、場の雰囲気を感じながら、集うことの重要さも一方ではあるようです。半年を 1 クールにしているため、10 月から新メンバーを 1 名加え、第 2 クールに入りました。↗

↗ 臨床研究では当院の成人 DMD 患者様の身体機能と、患者様・成人及び未成年 DMD 患者様のケアをなさっている御家族の心理や生活の質の調査を行っています。この通信をお読みの患者様や御家族様の中にもご協力いただいた方がいらっしゃるかもしれません。この場をお借りして、御協力を御礼申し上げます。

情報発信の 1 つとして、当院通院中の筋疾患患者様と御家族のサポートプログラムとして以下を行っています。



- ① MD クラブ・ユースプログラム：高校生～成人の筋疾患患者様同士が主導で、情報交換をしていただく月 1 回×1 時間の会。この間、同伴の御家族は別室で交流なさいます。このプログラムは、患者様御自身が病名をご存じであることが参加の前提になっています。
  - ② MD クラブ・キッズ/ジュニア及びクリスマス会：夏休みと冬休みの時期に、未就学児から中学生までの筋疾患患者様と御家族が集まって情報共有や相談をする会。
  - ③ 就学を考える会：小学校入学前後の筋疾患患者様の御家族を対象とした相談会。当院の筋ジストロフィー市民公開講座開催日の午前中に開催しました。
  - ④ 談話会：筋疾患患者様の御家族主導の情報交換会。今年 4 月に開催しました。
- 今後も患者様や御家族のお役に立てるようなリハと情報発信を行えるよう、スタッフ一同努めて参ります。どうぞよろしくお願いいたします。

国立精神・神経医療研究センター病院 (東京都 小平市)

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


## グループ活動

↗この会がコアとなってピアサポートの輪が広がっていけばいいなと考えています。



大阪大学

大阪大学人間科学研究科 (大阪府 吹田市)

 <http://www.hus.osaka-u.ac.jp/>

## 先天性筋無力症候群の研究 ニューカッスルより 名古屋大学医学部 小児科 東 慶輝

はじめまして、名古屋大学小児科からイギリスに留学中の 東 慶輝 と申します。ニューカッスル・アポン・タインはロンドンから電車で北東 3 時間ほどに位置する地方都市で、タイン川に架けられた 7 つの橋が観光名所の一つになっています。遊歩道の案内板には古代ローマ帝国時代から“Pons”が架かっていたと書かれており、この古いラテン語は脳の一部“橋”として医師が日常的に使用する用語でもあります。ニューカッスルはサッカーチームの本拠地として一部の方々には有名かもしれませんが、街の中心にあるグレイ伯爵（紅茶の名前になったアールグレイ）像の付近でも、試合のときはスタジアムから歓声が地鳴りのように響いてきます。ご当地の Ringtons Tea は日本の軟水に合うのでお土産におすすめです。



私は先天性筋無力症候群という病気の研究をしています。脳から神経に伝わった電気信号が化学物質に変換されて筋肉に伝わる場所である「神経筋接合部」を作る部品（タンパク質）の機能または量が足りなくなってしまう設計図（DNA）を生まれつき持っていることが原因となります。他の筋肉の病気と見分けることが難しい場合もありますが、まぶたが上がらない、風邪や運動をきっかけに数日間力が入らなくなる、などの症状は先天性筋無力症候群の特徴として見られるかもしれません。診断には病院で反復神経刺激という特殊な検査が必要となります。

原因となる約 30 の遺伝子が判明しており、名古屋大学神経遺伝情報学では多くの遺伝子を同時に検査できる次世代シーケンス解析も併用して遺伝学的な診断を行います。他の人にあまり見られない設計図が部品に影響するかどうか不明な場合は、タンパク質を作成して証明を行うこともあります。新しい治療法の開発は、診断よりも更に困難なことが多いのですが Remudy に関わる方々にもよい話題がお伝えできるように、引き続き研究を進めていこうと思っています。

### ニューカッスルの街並み

#### ▼タイン川に架かった橋



▲グレイ伯爵の像 (Earl Grey)

## Remudy 事務局

患者同意年齢や未成年の扱いについて教えてください(O 医師)

Remudy での患者同意についてお答えします。

### ▼ 0~14 歳

本人の署名は不要  
保護者もしくは代筆者の署名が必須です。

成人されていない方は、  
保護者もしくは代筆者の  
署名が必ず必要です。

### ▼ 15 歳以上未成年の方

本人の署名が必要です。(書ける方のみで結構です)  
→ 知的障害等により同意能力がないか？ 筆記が困難か？ など  
該当する場合はチェックをしていただきます。  
保護者もしくは代筆者の署名は (チェックに関係なく) 必須です。

### ▼ 成人の方

本人の署名が必要です。(書ける方のみで結構です)  
→ 知的障害等により同意能力がないか？ 筆記が困難か？ にチェックが  
ひとつでもある場合、保護者もしくは代筆者の署名が必須になります。  
※本人もしくは保護者のどちらかの署名が必須です。

## 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下さい。  
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

今号の「治験について」はお休みです

### 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)