

師走の寒さもひとしお身にしみるころ、皆様いかがお過ごしでしょうか。

なかむら はるまさ

国立精神・神経医療研究センターで Remudy 患者登録部門を担当しております 中村 治雅 と申します。



木村円先生のご異動に伴いまして、この4月よりお仕事を引き継ぎました。私ども、亡くなられました川井充先生が2009年にこのRemudyを立ち上げられました際には、研究班に加えていただいております。その後、川井先生、木村先生が大きく発展させてこられましたRemudyに再び関わることになり、大きな喜びとともに、今後も素晴らしい患者登録であるようにと気の引き締まる思いでもあります。

皆様もご存知のように、筋ジストロフィーは病気の原因が徐々に解明されるとともに、一方でさまざまな手段をつかって寿命やQOL(生活の質)が改善されてきました。さらに、最近では病気の原因により近い治療の開発が活発です。筋ジストロフィーは患者さんの数が少ないいわゆる「希少疾患」ですので、新しい治療の開発には多くの困難があります。Remudyはこの困難を乗り越えるために設立されました。

その後、治療開発を進める製薬企業等の方々を活用されるだけでなく、研究者によりさまざまな研究が行われて、患者さんの実態や薬の効果など多くのことがわかりました。また、このRemudy通信などを通じて患者さんに研究者や製薬企業から入手した新しい情報をお伝えすることもできました。さらには、国が進めている新しいお薬の開発の仕組みにもRemudyは貢献しています。

ここまで発展してきたのは川井先生、木村先生はじめ多くのご協力いただいている先生方、患者さん、ご家族、筋ジス協会ははじめとする患者団体の皆様のご協力の賜物です。

現在は、いくつかの疾患に限定されていますが、今後も治療開発の進展とともに病気の範囲を広げていきたいと考えています。

今後とも、みなさまのご支援をよろしく願っています。

## 『遠位型ミオパチー ガイドブック』のご紹介

NPO 法人 PADM 遠位型ミオパチー患者会

代表 織田 友理子

## GNE ミオパチー



遠位型ミオパチーは、主に成人後に発症し、徐々に筋力低下が進み、やがて日常生活全般に介助が必要となる疾患で、治療法はまだありません。

PADM 設立 10 周年を迎えるにあたり、立ち上げた企画が『遠位型ミオパチー ガイドブック』です。これまでシンポジウムなどでは優秀で熱意溢れる先生方にご講演をお願いし、治療研究についてなど最新の情報を提供していただくことができましたが、一部の人にしか情報が伝わらないことはもったいないことだと感じていました。

専門家、患者、類縁疾患の患者、その支援者等々、PADM の Web サイトを訪れば気軽にいつでも誰でも本誌をご覧いただけるようにしたい。非常に欲張りな企画だったかもしれませんが、寄稿いただいた諸先生方、賛同する会員と多くの支援者のおかげで実現できたと思っています。読んでくださった皆さんの人生が、より豊かになることを願っています。

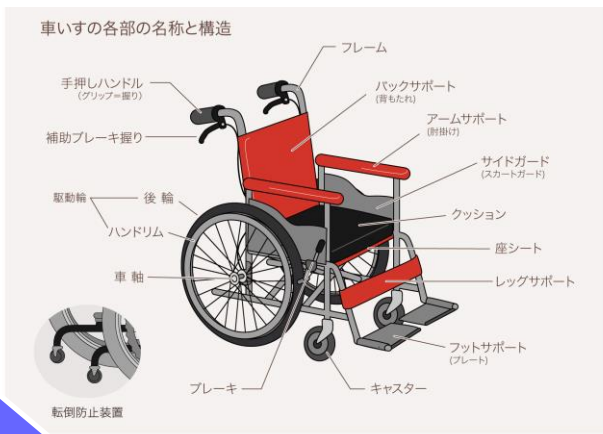


### ガイドブックの内容をご紹介します

- Chapter 1 遠位型ミオパチーについて学ぼう  
04 毎日の暮らしのなかで  
・福祉機器の活用について

### ▼車いすの名称と構造

車いすの基本的な構造を、(図)に示します。この他、身体の状況や使いやすさを考慮して、アームサポートの跳ね上げ/取り外し機能をつけたり、ヘッドサポートをつけたりします。



### ▼神経筋疾患に適した車いすフレーム

手動・電動アシスト・簡易電動車いす  
〈モジュラータイプ〉  
現在の身体状況に合わせ、微調整(車軸の位置調整など)が可能です。  
〈アームサポート跳ね上げ/取り外し〉  
移乗がしやすくなります。



モジュラータイプ



アームサポート跳ね上げ  
脚部スイングアウト/取り外し



ヘッドサポート



体幹パッド

〈脚部スイングアウト/取り外し〉  
立ち上がりの際に下肢を広げて立ちやすくなります。車いすからベッドへの移乗の際、ベッドに近づきやすいです。  
〈ヘッドサポート・体幹パッド〉  
頸部の筋力が低下し、頭部を起こすことが困難、もしくは走行時、頭部が不安定な場合、導入を検討します。

・遠位型ミオパチーってどんな病気? ・治療法ができるまで ・患者情報を集めよう など

- Chapter 2 患者と仲間たち ・私が歩んできた道 ・仲間の輪 ・地区紹介 など  
Chapter 3 PADMの“これまで”と“これから”

PADM 遠位型ミオパチー患者会

<https://npopadm.com/>



## 筋強直性ジストロフィーレジストリーの論文について

大阪大学大学院 医学系研究科 保健学専攻 高橋 正紀

世界中の筋強直性ジストロフィーの患者登録（レジストリー）の2017年4月現在の状況をまとめた論文が、Orphanet J Rare Dis.に掲載されました。この論文によれば、22の地域・国で患者登録が運営され、計10,000人の患者さんが登録されています。日本のRemudyの患者数（当時554人）は、フランスの2千人余り、米国の2つの登録の千人ずつに次ぐ数です。登録開始が2014年で20番目と出遅れたにもかかわらず、これだけの患者さんが登録できているのは、全国の多くの患者さんや登録用紙の記載に協力いただいた先生方のご努力の御蔭と思います。

筋強直性ジストロフィーは合併症も多いため、Remudyの他の疾患に比べて記入していただく項目が非常に多いのですが、2009年に提唱された推奨項目（Naarden データセット）を、日本のRemudyを含め8つの登録がすべて集めています。

今後これら情報の内容を整理し集めることにより、一つの国ではできなかった解析を行い、薬の開発のヒントとなる情報が得られることが期待されています。Orphanet J Rare Dis.はオープンジャーナルと言って、誰でもネット上で読める雑誌です。国別の比較の表など簡単にわかるものもありますので、是非

ちらっと見てみてください。



Orphanet Journal of Rare Diseases

RESEARCH

Open Access

Eight years after an international workshop on myotonic dystrophy patient registries: case study of a global collaboration for a rare disease

Libby Wood<sup>1</sup>, Guillaume Bassez<sup>2</sup>, Corinne Bleyenheuft<sup>3</sup>, Craig Campbell<sup>4</sup>, Louise Cossette<sup>5</sup>, Aura Cecilia Jimenez-Moreno<sup>6</sup>, Yi Da<sup>6</sup>, Hugh Dawkins<sup>7</sup>, Jorge Alberto Diaz Manera<sup>8</sup>, Celine Dogan<sup>9</sup>, Rasha el Sherif<sup>10</sup>, Barbara Fossati<sup>10</sup>, Caroline Graham<sup>11</sup>, James Hilbert<sup>11</sup>, Kristina Kastreva<sup>12</sup>, En Kimura<sup>13</sup>, Lawrence Kongmu<sup>14</sup>, Anna Kostera-Pruszyk<sup>15</sup>, Christopher Lindberg<sup>16</sup>, Bjorn Lindvall<sup>17</sup>, Elizabeth Luebber<sup>11</sup>, Anna Lusakovska<sup>18</sup>, Radim Mazanc<sup>19</sup>, Giovanni Meola<sup>20</sup>, Lianna Orlando<sup>21</sup>, Masanori P. Takahashi<sup>22</sup>, Stejan Peric<sup>23</sup>, Jack Pymirac<sup>24</sup>, Vidosa Rakocic-Stojanovic<sup>25</sup>, Miriam Rodriguez<sup>26</sup>, Richard Rowburgh<sup>27</sup>, Benedek Schoser<sup>28</sup>, Sonia Segova<sup>29</sup>, Andry Shatilo<sup>30</sup>, Simone Thiele<sup>31</sup>, Ivailo Tournev<sup>32</sup>, Basel van Engelen<sup>33</sup>, Stanislav Vohanka<sup>34</sup>, and Hanns Lochmüller<sup>35</sup>

**Abstract**  
**Background:** Myotonic Dystrophy is the most common form of muscular dystrophy in adults, affecting an estimated 10 per 100,000 people. It is a multisystemic disorder affecting multiple generations with increasing severity. There are currently no licensed therapies to reverse, slow down or cure its symptoms. In 2009 TREAT-NMD (a global alliance with the mission of improving trial readiness for neuromuscular diseases) and the Margolis Foundation held a workshop of key opinion leaders to agree a minimal dataset for patient registries in myotonic dystrophy. Eight years after this workshop, we surveyed 22 registries collecting information on myotonic dystrophy patients to assess the proliferation and utility the dataset agreed in 2009. These registries represent over 10,000 myotonic dystrophy patients worldwide (Europe, North America, Asia and Oceania).  
**Results:** The registries use a variety of data collection methods (e.g. online patient surveys or clinician led) and have a variety of budgets (from being run by volunteers to annual budgets over €200,000). All registries collect at least some of the originally agreed data items, and a number of additional items have been registered in particular items on cognitive impact.  
**Conclusions:** The community should consider how to maximise this collective resource in future therapeutic programmes.  
**Keywords:** Myotonic dystrophy, Registries, Clinical trials, Trial readiness.

**Fig. 2** The registry purpose ranked from most to least importance by registry owners

OJRD (Orphanet Journal of Rare Diseases)


<https://ojrd.biomedcentral.com/articles/10.1186/s13023-018-0889-0>

## 第237回 ENMC international workshop

国立精神・神経医療研究センター病院 脳神経内科 森 まどか

ワークショップ

こんにちは。国立精神・神経医療センター病院 脳神経内科の森 まどか です。

9月14日-16日にGNEミオパチーをテーマに第237回 ENMC international workshop (於アムステルダム)が開催されました。このテーマの著名な世界中の臨床家・研究者が、基礎研究から臨床まで具体的な問題点を挙げて幅広い議論を交わしました。日本からは国立精神・神経医療研究センター疾病研究第一部の西野一三先生と私が参加し、Remudy患者登録の現状と治験の結果、自然歴研究とモデル動物について発表し、豊富な患者数と研究内容に注目されたと思っています。

特筆すべきは、GNE ミオパチーの各国の患者代表（一部は研究者も兼ねる）が参加されていて、活発

に発言、議題提起をされていたことで、患者さんの立場からの意見も

たいへん有意義でした。近々にワークショップの提言の結果が Neuromuscular Disorders 誌に登場するとおもいますので、そのときはまた内容を紹介させていただきますと存じます。



発表の様子

オランダの Hek さんと 森先生

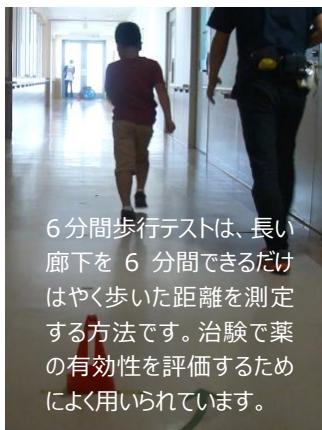
二日半ハードな缶詰日程で

▼参加者の集合写真

ホテルから出たのはこの写真のときだけでした。前列車椅子は左からオランダの Hek さんとイギリスの Patel さん（患者さん代表）、二列目右から2番目のイスラエルの Davidovich さんも患者さん兼研究者です。



近年デュシェンヌ型筋ジストロフィーを中心に、エクソスキップ療法、リードスルー療法、炎症抑制薬など、さまざまな治療法が開発され、新しい薬の候補が安全に使用でき、症状に効くかどうかを検証する臨床試験（治験）が行われています。治験では、患者さんを2グループに分け、1つのグループは本物の薬、もう1つのグループは偽の薬（プラセボ）を投与し、2つのグループで効果に差があるかどうかを比べる方法が行われることが多いです。しかし、筋ジストロフィーのような希少疾患では、このような比較をする試験が常に行える状況とは限りません。もしも、日常の診療を受けている患者さんについての詳しい自然経過の情報があれば、治験でプラセボを使用しているグループに見立てることによって、薬の候補の検証を進める上でとても有益になります。実際に、海外ではCINRGというグループを中心に、デュシェンヌ型筋ジストロフィー患者さんの運動機能を中心とする変化を何年も評価する自然歴研究を行っています。一方で、今まで日本ではCINRGのような取り組みは実現できていませんでした。そこで私たちは、日本で通常の診療を受



6分間歩行テストは、長い廊下を6分間できるだけ歩く距離を測定する方法です。治験で薬の有効性を評価するためによく用いられています。

けている患者さんを対象に、現状の治験で薬の効果を証明する上で重要な運動機能評価を定期的に行っていく「歩行可能なデュシェンヌ型筋ジストロフィーの自然歴研究」を計画しました。具体的には、自分で床から立ち上がることで歩くことができる5歳以上のデュシェンヌ型筋ジストロフィー患者さんにご協力いただき、6か月

ごとに6分間歩行テスト、ノースター歩行能力テスト、足や腕の筋力測定といった運動機能に関する評価を行います。この研究は、患者さんが自分で歩くことが難しくなるまで、できる限り評価を続けさせていただき、年齢を経るごとの運動機能の変化を詳しく見させていただくこととしています。

現在、筋ジストロフィー臨床試験ネットワーク（MDCTN）に加盟している計15施設が参加し、研究を実施中で、目標は80名の患者さんの詳しいデータを集めることです。

我が国で筋ジストロフィーの治療の開発を進める上では、日本人患者さんの自然歴データはとても重要な意味を持っています。一方で、自然歴研究を長期的に継続するには、研究にかかる費用、人員、患者さんにかかる負担、研究の質を保つ体制など、さまざまな課題があり、研究に関係するすべての方々が協力し、チームとして連携することが不可欠です。研究参加施設の先生方、研究実施を支える関係者の皆さま、そして何より研究に参加して下さる患者さんやご家族の皆さま、これからもご協力をよろしくお願ひいたします。日本から発信する自然歴研究の成果を今後Remudy通信でお伝えできるように、チーム全体で取り組んでいきたいと思ひます。



研究で実施する運動機能評価については、治験に準じて研修を行い、測定の方法を細かく確認し、測定に使用する機器の取り扱いについても学んだ上で実施しています



## 臨床研究法 ～信頼できる臨床研究のために～

国立精神・神経医療研究センターTMC 臨床研究支援部 清水 玲子

Remudy通信読者の皆様の中には、新しい研究への期待をお持ちの方がたくさんいらっしゃると思いますが、今年は臨床研究に関する新しい法律が施行されました。

例えば基礎研究や診療を通して「この治療法が有効かもしれない」と研究者が考えた時、実際に患者さんや健康な人の協力のもとにその方法を試して、本当にその仮説が正しいかを調べる研究が「臨床研究」ですが、治療法や予防といった医学の進歩に必要な不可欠です。

ところが、最近この臨床研究に関連して、不正が行われていた事案が明るみに出てきています。最近ではディオバン事件が記憶に新しいですが、高血圧の治療薬であるディオバンの臨床試験において、発売元の製薬会社社員の関与や研究データの操作が行われ、その結果をディオバンの広告に利用していたことがわかりました。国際的にも信頼されている雑誌に掲載されていた関連する論文も撤回されるなど、日本の臨床研究への信頼が損なわれる事態となり、その他にも様々な不適正事案が発覚したため、臨床研究の質の確保や被害者保護、研究機関と製薬企業との透明性確保を

## 臨床研究法

目的に、平成30年4月1日より臨床研究法が施行されました。

この法律では、医薬品・医療機器を用いてその有効性や安全性を調べる研究で、日本の規制当局で承認されていない、もしくは承認されている以外の適応で用いたり、製薬企業より研究資金を得ている研究については「特定臨床研究」とされ、厚生労働大臣への届出や企業との利益相反管理等の様々な対応が必要とされています。

これにより研究実施の透明性は確保されるかもしれませんが、一方で特定臨床研究の実施には手間と研究資金が以前よりかかるようになり、研究者の責任も重くなるため、研究者が臨床研究をためらうようになることが懸念されています。質の高い研究をスムーズに実施できるように、臨床研究支援の必要性がより一層高まっています。



## 治験について

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



皆さん、こんにちは。

今回は、治験の実施方法に関するトレンドを少し紹介したいと思います。

皆さんも“タブレット PC (Apple 社の iPad 等)”を使用される機会は少なくないと思います。街の飲食店によっては、メニューの閲覧やオーダーにも活用されているところもあったりと、その機能の多様性から私たちの生活を豊かにしてくれる便利なツールです。

そんなタブレット PC ですが、治験においても、質問紙や評価用紙の代わりとして用いられることが増えてきました。実際に患者さんやそのご家族自ら入力いただくもの、医師や CRC が入力するもの等、治験によっても様々です。紙と比較すると、治験データのタイムリーな確認や報告書への転記ミスの防止が出来たりと、治験データの質がより適切に担保されるメリットがあります。一方で、通信障害を含めた精密機器ならではのトラブルは、来院時の検査等のスムーズな流れの妨げとなりますので、CRC は患者さんが来院される前にシミュレーションを綿密に行って、未然にトラブルを防止するように努めています。

治験は、患者さんから頂く貴重なデータの質をいかに担保するかが非常に重要で、それが新薬の開発にも大きく影響します。今後もタブレット PC 等を用いた電子化の波は、ますます大きくなっていくと思います。



連載  
16 回目

## Remudy 事務局

更新に関するお問い合わせ・新スタッフ紹介

### ▶更新のタイミングについて

前回の受診から 1 年を目安に、事務局から更新のご案内を送らせて頂いております。ご返信を頂くのは、患者さんの次回受診のタイミングで大丈夫です。くれぐれも患者さんやご家族のご負担にならないようお願い致します。

### ▶更新用紙の記入漏れについて

各検査の数値と共に測定日(2010年〇月)なども重要なデータとなり、測定日が無いことでデータとして扱えない場合がございます。忘れずにご記入をお願い致します。



同センター病院で働いており、4 月より Remudy 事務局に配属になりました。

その経験を活かして、いつも患者さまの側に寄り添い、研究・開発の橋渡しの役割が果たせるようにお仕事をさせて頂きます。宜しくお願い致します。(伊賀)

## 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/)

## Remudy WEB登録システム

現在の WEB システムは来年春に移行を予定しています。  
そのため下記の日程で、現在のシステムを一時停止いたします。

12月26日から1月16日まで (予定)

ご利用の皆様にはご不便をおかけして申し訳ありません。

来年春に移行予定の新システムではスマートフォンでの入力が可能になると共に、セキュリティがより強固になります。  
新システムの詳細につきましては追ってホームページや次号 Remudy 通信に掲載致します。

## 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)・GNEミオパチー (緑取り空胞を伴う遠位型ミオパチー)

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 中村 治雅

脳神経内科 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)

Remudy



## 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 / Fax : 06-6879-2587

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