

レムディー Remudy 25号 通信



ごあいさつ

国立精神・神経医療研究センター 中村 治雅

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。

今年は、日本の筋ジストロフィーの治療にとって、とても大きな出来事がありました。今まで日本では、筋ジストロフィーに対して承認されているお薬は、ステロイドだけでした。しかし、デュシェンヌ型筋ジストロフィーに対して、先駆け審査指定制度、希少疾病用医薬品の対象に指定されていたアンチセンス・オリゴヌクレオチド (AON) を用いたエクソン・スキップ誘導療法 (エクソン 53 スキップ) であるビルトラルセンというお薬が、厚生労働省に対して 9 月に、企業により製造販売のための承認申請が行われたのです。11 月には厚生労働省により条件付き早期承認制度の対象品目との指定を受け、現在審査中にあります (まだ、この記事が届く頃はあくまで「審査中」であって、承認されるかどうかは定かではありません)。

世界中では、デュシェンヌ型筋ジストロフィーに限らず神経筋疾患領域で約 200 の候補薬が開発中だと言われています。それも、これまでによくあるお薬の形ではなく、紹介しましたアンチセンス・オリゴヌクレオチドだけでなく、遺伝子治療や細胞治療まで開発中です。今回も多くの先生方から、新しい取り組みの紹介をいただきました。筋強直性ジストロフィーでの医師主導治験がついに始まることに取り上げられています。また、新たにミトコンドリア病でもレジストリが始まり、顔面肩甲上腕型筋ジストロフィーでも準備が進んでいます。これまでの Remudy (患者さんのレジストリ) と、MDCTN (臨床研究を進めるための医療機関のネットワーク) をより効果的に進めるための新たな仕組みも始まります。

今後も、筋ジストロフィーを含む神経筋疾患の領域の新しいお薬の開発、それを目指したレジストリなどの開発基盤 (より早くお薬の開発を進めるための土台のこと) づくりがますます進んでいくものと思われま

す。新年も、皆様にとって良いお年でありますように。



こんにちは! Care Cure-NMD です

国立精神・神経医療研究センター 小牧 宏文

皆様におかれましては、Remudy の事業に協力いただき心より感謝申し上げます。Remudy は 2009 年から登録事業を続けており今年で 10 年目を迎えました。

多くの患者さんの情報が集積されている Remudy の情報は医薬品の開発に大きく貢献し、その結果としてデュシェンヌ型筋ジストロフィー (DMD) を中心に日本でも数多くの治験が行われるようになりましたし、エクソン 53 スキップ治療薬も日本と米国で 2019 年 9 月に承認申請 (製薬会社が新薬の販売承認を取得するために、厚生労働省に対して行うもの) が行われました。ウイルスを用いて機能する遺伝子を導入する遺伝子治療も脊髄性筋萎縮症、DMD や一部の肢帯型筋ジストロフィーでの開発が海外を中心に進められています。新しい時代の夜明けを迎えつつあるのではないかと感じます。

10 年たつと Remudy に求められることは変わってきます。また新しい治療や医療を待ち望んでおられる患者さんや家族の期待に応えるためにもこれまでに行ってきた活動をより広げていく必要があると私たちは考えています。現在登録を行っている疾患以外を対象とした登録を始めること、登録する情報を医薬品の開発により役に立つものにしていくなどの改良を行っていく必要があります。また登録事業を拡大するにあたり運営をより効率的に行っていく必要もあります。

そのようなことを背景に、2019 年春に Remudy と病院間の研究ネットワークである MDCTN (筋ジストロフィー臨床試験ネットワーク: ウェブサイトアドレス <http://mdctn.ncnp.go.jp/>) を神経筋疾患先端医療推進協議会という名称のもと一体的に運営することとなりました。取っつきにくい名前ですので、CareCure-NMD と別名をつけています。Care (ケア) は現在できる治療、Cure (治す) は新しい治療法の開発、NMD とは神経筋疾患という意味です。引き続き様々な人が立場は違っても協力し、大きな目標に向かってチャレンジできる環境作りを進めていきたいと思

います。今後も Remudy を維持していくことが重要ですので、お手間をとらせてしまいますが登録情報の更新についても引き続きご協力をお願いいたします。

(図は CareCure-NMD のロゴです。)





ミトコンドリア病患者登録システムについて

国立精神・神経医療研究センター メディカル・ゲノムセンター長 後藤 雄一

皆様はじめまして。国立精神・神経医療研究センター メディカル・ゲノムセンター長の後藤雄一です。約30年前から、全国各地の病院から筋や血液を送ってもらい、ミトコンドリア病の診断を行っております。また、指定難病となっている「ミトコンドリア病」の厚生労働省研究班の代表もしております。

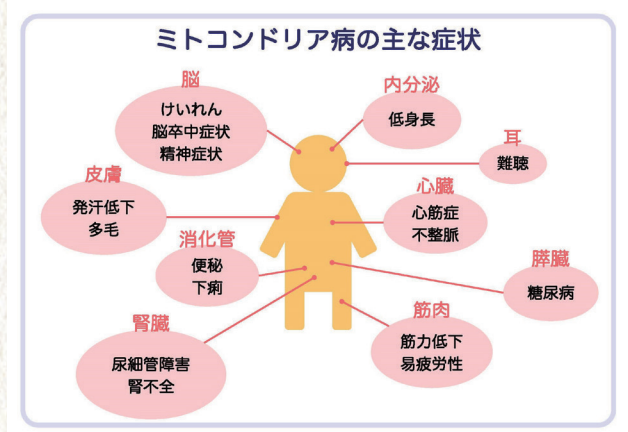
このたび、「ミトコンドリア病」の患者登録システムを Remudy と同じシステムで運用開始することとなりました。ミトコンドリア病は、乳幼児から高齢者と患者さんの年齢幅が広く、多彩な臨床症状をもち、多様な経過を示すことが知られていて、その原因として 200 種類以上の遺伝子の変化が報告されている疾患です。難病登録をみると、我が国にはおよそ 2000 人の患者さんがいるとされていますが、実際はもっと数が多いと推定されています。

全国のミトコンドリア病患者さんの臨床情報や検査データなどを登録し、治療研究や新薬開発に結びつけることを目指し、このミトコンドリア病レジストリを継続して活かしてゆきたいと思っています。

今後とも、どうぞよろしくお願いいたします。

ミトコンドリア病患者登録システム：

<http://www.remudy.jp/mitd/index.html>



顔面肩甲上腕型筋ジストロフィーの登録について

国立病院機構大阪刀根山医療センター 松村 剛

Remudy の登録疾患に新たに顔面肩甲上腕型筋ジストロフィーが近々、加わることになりました。本症の発症メカニズムは、ジストロフィノパチーや筋強直性ジストロフィーなどに比べて遅れていましたが、近年めざましく進歩しており、多くの患者さんは 4 番染色体長腕の端 (4q35) に存在する 3.3kb の繰返し配列 (D4Z4) が短縮することで、一部の患者さんは DNA の発現を抑制するメチル化を調整する遺伝子 (SMCHD1 など) に変異が起きることで、この領域のメチル化が低下し、通常は発現が抑制されている DUX4 という遺伝子が発現するようになることで発症していることが明らかとなりました。病態の解明に伴い、治療法の開発も急速に進んでおり、治験が実施されているものも既に複数出ています。

この様な背景の下、治験・臨床研究の促進を目指した本症の患者登録も多数の国で開始されており、世界顔面肩甲上腕型筋ジストロフィーの日 (6 月 20 日) が設定される、顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー国際会議が開催されるなどの活発な動きがあります。国際会議には、本邦からも患者代表が参加されました。

この様な国際的な動きや日本筋ジストロフィーからのご要望も受けて、今回本症の患者登録を近々開始する予定です。

また、患者登録の開始と合わせて、本症の疾病特異的な主観的臨床評価指標である FSHDHI (facioscapulohumeral muscular dystrophy health index) の日本版作成も、作成元の Rochester 大学と協力して実施する計画を立てています。本症は軽症の方も多く、医療機関を定期的に受診されていない方も多いことから、患者登録や臨床研究・治験において、患者さんの自主的な協力が特に重要です。一緒に協力して良い治療法が少しでも早く臨床に届くように努力しましょう。





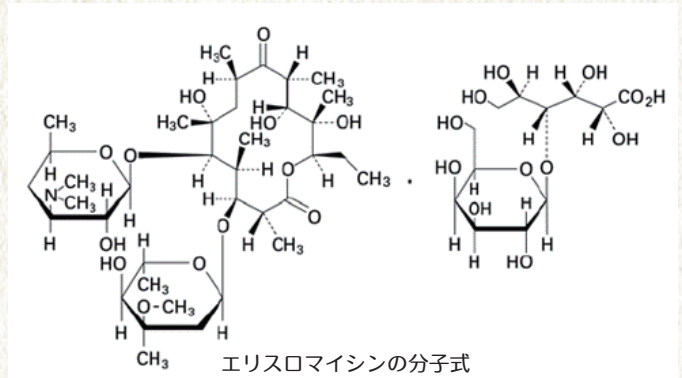
筋強直性ジストロフィーの治験について

大阪大学 神経内科 中森雅之

長年にわたり準備を進めてきました筋強直性ジストロフィーの治験が、ようやく始まることになりました。エリスロマイシンという薬剤が筋強直性ジストロフィーモデル動物で薬効を示すことがわかっていましたが、今回は日本医療研究開発機構（AMED）より支援をうけ、医師主導治験として筋強直性ジストロフィー患者様にエリスロマイシンを6か月間服用していただいて、問題なく服用いただけるかと、有効かどうかを検証します。対象患者様は、20歳から55歳の方で、自力での歩行が可能で心臓の異常がない方を予定しています。

現在、準備をしている段階でありますので、今後の詳細な基準や内容、ご登録の方法などが決定いたしましたら、また皆様にもお知らせすることができるものと思っております。根本的治療薬がまだにない筋強直性ジストロフィーの患者様に一日も早く有効なお薬をお届けすることができるよう、この治験をしっかりと進めてゆきたいと思っております。

(Nakamori M, et al., Oral administration of erythromycin decreases RNA toxicity in myotonic dystrophy. Ann Clin Transl Neurol. 2015 Dec 10;3(1):42-54.)



エリスロマイシンの分子式



DMD 情報共有冊子 『就学・小学校生活 Q&A』 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 作業療法部門

読者の皆様こんにちは。

当院リハビリテーション科には、幼児から成人の方まで大変多くのデュシェンヌ型筋ジストロフィー（以下 DMD）の方が通院されています。ご本人、ご家族の中には、就学や学校生活に際し、不安を感じ悩まれる方々が少なくありません。今回そんな皆さんの声に応えるため、DMD の皆さんとご家族、学校関係者、また当院リハビリテーション科スタッフからの情報をまとめ小冊子を作成致しました。主には通常学級を選択した場合を想定して、入学までの準備や、必要な環境調整、学校との話し合い方、学校生活での工夫などを記載しました。

一人一人の身体状況、個性や環境は違い、皆さんの抱える全ての不安や悩みへの解決にはならないかもしれませんが、小学校生活のヒントになればと考えています。

当院小児神経外来受付とリハビリテーション科にて冊子の配布を行っております。

ぜひ、ご活用頂ければ幸いです。

<問い合わせ先>

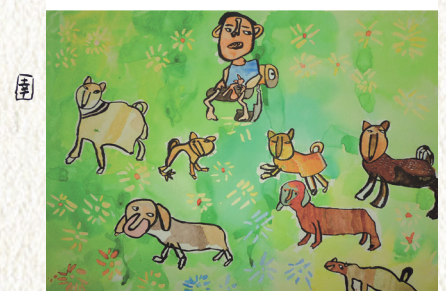
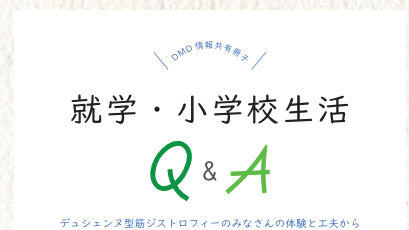
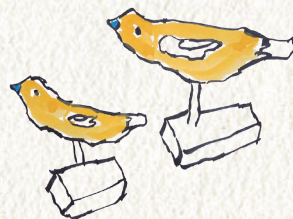
国立精神・神経医療研究センター病院
身体リハビリテーション科 作業療法部門

〒187-0031 東京都小平市小川東町 4-1-1

Tel : 042-341-2711 (代表)

E-mail : rhot@ncnp.go.jp

※可能な限りメールでお問い合わせ下さいますようお願い申し上げます。





DMD の患者さん・家族に対する医療・ケアに関するアンケート調査 2019 ご協力のお礼とお願い

国立精神・神経医療研究センター 竹内 芙実・小牧 宏文

2019 年 4 月にアンケート調査を開始して以降、日本全国、沢山の患者さん・ご家族から貴重なご回答を頂いております。ご協力いただいた皆様、本当にありがとうございます。

まだご回答がお済でない方は、ぜひ調査へのご協力をお願いします。アンケート調査の対象となる患者さん・ご家族の皆さまには、前回（第 24 号）の Remudy 通信にアンケート調査用紙を同封しています。アンケートは、Remudy のホームページからもアクセスしてご回答できますので、ぜひ Web アンケートもご利用ください。

URL はコチラ → <http://www.remudy.jp/survey/index.html>

日本全国の DMD 患者さんの医療・ケアの実態をより良く把握するため、一人でも多くの患者さん・ご家族の皆さまからのご回答を、心よりお待ちしております。どうぞよろしく願いいたします。

Remudy^{レムディー} 通信 25 号・編集後記



患者さんと主治医の先生方へ ～事務局からお願い～

いつも Remudy 患者登録データの更新にご協力いただきましてありがとうございます。

1. 送って頂いた更新用紙について、記入もれなど確認が必要な場合には、事務局から患者さんへお手紙を差し上げております。（※主治医の先生へ電話で直接ご連絡差し上げる場合もございます。）患者さんからのお返事方法は、書留、電話、メールのいずれかでお願しておりますが、特にメールで頂く場合は以下の事にご注意下さい。

個人情報保護のためにメール本文には患者さんのお名前の代わりとして、

①登録番号

事務局から郵送した封筒宛名内、右下に記載があります。（例・20191234-01・GNE191234-02・CM191234-03 など）

②問い合わせ内容へのお答え

以上、2点をご記入下さいますようお願いいたします。

2. 登録用紙、更新用紙のトップにあります「記入日」は、患者さんの登録のご意思と判断する大切な項目です。日付を必ずご記入下さいますようお願いいたします。



事務局からスタッフ異動に関するごあいさつ

9 月に Remudy を離れました。患者さんやご家族に優しさを学び、先生方からご指導をいただき、かけがえのない 8 年間で過ごすことができました。一日も早く患者さんの元に治療薬が届くよう、これからもずっとお祈りしております。（楠木）

Remudy^{レムディー} 事務局

※お問合せはできる限りメールか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 (緑取り空間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 (緑取り空間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) Mail: 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/Fax 06-6879-2587 Mail: DM-touroku@neuroi.med.osaka-u.ac.jp