

# レムディー Remudy 30号 通信



## ごあいさつ

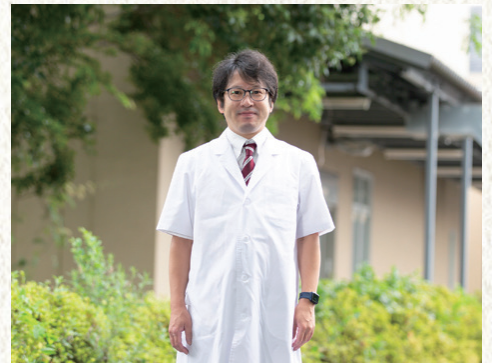
国立精神・神経医療研究センター 臨床研究支援部 中村 治雅

雨に映える紫陽花の花も美しく、爽やかな季節となりました。皆さんお元気でいらっしゃいますか。

原稿を書いている現在、東京都での新型コロナウイルス新規感染者数は第 6 波を終えて落ち着くかと思っていたところ下げ止まりしております。全国的には、地域差もあるとは思われますが、この通信が届く頃には、新たな波が来ていないことを祈っております。また、ご病気をお持ちの方は、大変心配な毎日かと思えます。今後の抜本的対策や安心できる対策が出てくることを期待しております。

そのような中でも多くの皆様にご協力いただき、Remudy 通信も最近の話題を盛り沢山でお知らせすることができます。本橋先生からはデュシェンヌ型筋ジストロフィーの新しい治療薬開発の今後の展望、森先生からは GNE ミオパチー自然歴研究の合併症研究の結果を発表されたこと、高橋先生からはご自身が主催される筋強直性ジストロフィーの国際学会（日本で 6 月 22-25 日に開催）、高田先生からは顔面肩甲上腕型筋ジストロフィーに対する HAL の臨床現場での効果、後藤先生からはミトコンドリア病の遺伝学的検査が保険収載されたことを、それぞれ寄稿いただいております。新しい治療、リハビリの話から、学会のお話、遺伝学的検査のお話まで、さまざまな病気で進歩しています。Remudy も少しでもこのようなことへ貢献できるように、引き続きみなさまのご協力のもと進めていきたいと思っております。

どうぞご自身にご関心のある病気のみでなく、他の病気の新しいお話も含めて、最後までご覧ください。



## デュシェンヌ型筋ジストロフィーの新しい治療薬開発の展望

国立精神・神経医療研究センター小児神経科 本橋 裕子

デュシェンヌ型筋ジストロフィー（DMD）はジストロフィン遺伝子変異によってジストロフィンというタンパク質が作られなくなり、筋肉が壊れることで進行性の筋力低下を示す疾患です。適切なリハビリテーション、ステロイド内服、心不全治療、呼吸管理を行うことで、DMD を持つ患者さんの生命予後は飛躍的に改善しました。

日常診療を丁寧に行うことはとても大切である一方、運動・心臓・呼吸機能をもっともっと改善するためには、新しい治療薬の開発が必要です。近年、DMD に対する新しい治療法の開発研究が活発に行われており、2020 年にはジストロフィン遺伝子のエクソン 53 を標的としたエクソンスキッピング治療薬であるビルトラルセン（商品名ビルテプソ®）が承認されました。現在日常診療の中の一つの治療法の選択肢として使うことができるようになりました。

ビルトラルセンが使える患者さんは特定の遺伝子型の患者さんのみですが、他の遺伝子型の患者さんでも使用できる新しい治療薬候補の研究が複数進められています。

特に注目されていて、国内外で臨床試験が進められているのが遺伝子治療です。マイクロジストロフィン という、短い機能を有する遺伝子をウイルスに搭載し、ウイルスを「運び屋」としてジストロフィンタンパク質を産生できる遺伝子を体内に送り込むという新しい



（次ページへつづく）



(前ページよりつづき)

治療薬候補です。なお、ジストロフィン遺伝子そのものはとても大きく、どのような手段を取ってもそのまま体内に運び込むことが難しいため、このように短い機能を有する遺伝子が作成されました。幅広い遺伝子型に使用できる画期的な治療薬候補がありますが、安全性や有効性に関してはまだまだ検証が必要です。また、ウイルスを遺伝子の運び屋とするという、新しい技術が使われるため、投与をする側（医療者）と投与を受ける側（患者さん）も、その技術に関して勉強をしたり、安全に投与を受けるための準備が必要です。

このように DMD の新しい治療薬開発が活発に進められる中、国立精神・神経医療研究センターでは多職種で丸となり、DMD の新しい治療薬開発に貢献できるよう、日々頑張っています。



## GNE ミオパチー自然歴研究の合併症研究の結果を発表しました

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

みなさまこんにちは。GNE ミオパチーの患者登録を患者さんとともに始めてから今年で 10 年になります。研究・臨床へのご協力やご理解につきまして、改めて御礼を申し上げます。

さて、このたび自然歴研究に参加していただいた患者さんの合併症に関するデータを Muscle and Nerve 紙に出版することができました。以前に Remudy で行なったアンケート調査での実態を、実際の患者さんのデータで証明したことになります。睡眠時無呼吸につきましては、自然歴研究に参加した GNE ミオパチー患者さんのうち 15.8% が重症で、治療が必要だったことから予防的な検索を行う必要があると考えています。一方心臓については病気に関係した異常は見られませんでした。また、血小板減少がある患者さんはいらっしゃいますが、実際の貧血などには結びついていないようです。

GNE ミオパチーのみなさま、日中の眠気やいびき、出血傾向などがあれば一度主治医の先生にご相談ください。みなさまのご協力で感謝いたしながら、より一層有用な情報を出すべく努力してまいります。今後ともどうぞよろしくお願いいたします！

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34716939/>



## 筋強直性ジストロフィーの国際学会 日本で 6 月 22-25 日に開催

大阪大学 高橋 正紀

筋強直性ジストロフィーの国際学会 (IDMC : International Myotonic Dystrophy Consortium Meeting) (<https://idmc13.org/>) が、1 年延期となっていました。この 6 月に 3 年ぶりに開催されます。日本での開催は、2001 年の大阪医大の大澤仲昭先生以来、実に 20 年ぶりです。

関連疾患の日本オリジナルの研究成果・治療薬開発も世界に発信しようと、武田伸一先生にデュシェンヌ型筋ジストロフィー、戸田達史先生に福山型筋ジストロフィー、祖父江元先生に球脊髄性筋萎縮症などのお話をお願いしております。

ハイブリッド開催ですが、一般演題の応募は予想を超える 110 題余となっております。海外からの来日も予定されており、久しぶりに国際色のある学会になりそうです。国際学会としては異例に安い参加費ですので、筋ジストロフィーに関心のある医師・研究者の皆様ぜひご参加ください。

この会議の特徴は、患者さんが積極的に参加運営されることです。最終日の 6 月 25 日(土)には、日本の筋強直性ジストロフィー患者





会が主催する \*PPI セッション「もう、治験は始まっている」があります。筋強直性ジストロフィーのほか、デュシェンヌ型筋ジストロフィーや顔面肩甲上腕型筋ジストロフィーの治療薬も開発している海外製薬企業からのお話などを、日本語・英語の通訳付きで聴くことができます。25 日だけの参加はなんと無料。お気持ちのある方には寄付として投げ銭をお願いしています。詳しくはウェブをご覧ください。  
<https://idmc13.dm-family.net/jp/>

\*PPI: 研究への患者・市民参画



IDMC-13 トップページ PPI セッションページ



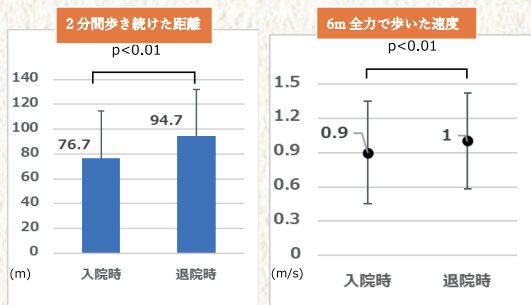
## 顔面肩甲上腕型筋ジストロフィーに対する HAL®医療用下肢タイプの反復効果

NHO 大阪刀根山医療センター 高田 裕斗

当院では 2017 年度より HAL®医療用下肢タイプ (HAL®) を導入し、2022 年 3 月までに保険適用の 8 つの神経・筋疾患（筋ジストロフィーを含む）の患者さん 55 人を対象に HAL®( 図 1 ) を用いたリハビリテーションを実施してきました。HAL®は主に歩行能力の改善を目的に使用します。2019 年度までに当院で訓練を実施した 21 人の結果では 2 分間で歩ける距離が延長し、歩行速度も速くなりました（図 2）。また、患者さんの満足度調査においても、HAL®による歩行練習を今後も続けたいなど、高い評価をいただいています。図 3 は約 5 年間で 10 コールの HAL®による歩行練習を行った顔面肩甲上腕型筋ジストロフィーの患者さんのデータです。数回のクールで歩行距離と歩行速度が改善した後、進行性の疾患であるにもかかわらずその水準が長期間維持されていることがわかります。このように、HAL®は筋ジストロフィー患者さんの歩行能力を良くし、満足度も高く、繰り返し行うことでより効果を高め、そしてその能力を維持することが期待できます。これからも当院では多くの患者さんに質の高い HAL®による歩行練習を提供していきたいと思えます。



図 1 HAL®歩行練習



左図 2分間歩行検査の HAL®初回入院時と初回退院時の比較  
 右図 6m 歩行検査の HAL®初回入院時と初回退院時の比較

図 2 HAL®歩行検査結果



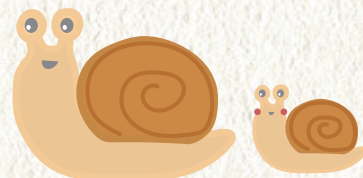
棒グラフは各クール（入院）ごとの 2分間歩行検査の歩行距離  
 折れ線グラフは各クール（入院）ごとの 6m 歩行検査の歩行速度

図 3 HAL®反復効果



HAL®担当スタッフ

左より尾谷理学療法士長、入田理学療法士、  
 樋口リハ助手、高田理学療法士（筆者）



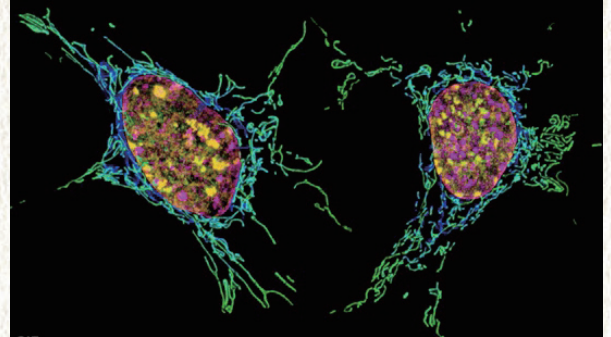




## ミトコンドリア病の遺伝学的検査が保険収載されたこと

国立精神・神経医療研究センター 後藤 雄一

ミトコンドリア病は遺伝子の変化で起きる病気であり、ミトコンドリア DNA と核 DNA の両方で、約 300 種類の遺伝子に関係しています。病気の診断にはその遺伝子の変化を検査する遺伝学的検査が重要なのですが、あまりに多いものから、これまでは頻度の高い変化を検査し、原因となる変化が見つからない時にはより詳しく調べる方法を研究として行ってきました。2022 年 4 月に、「ミトコンドリア病の遺伝学的検査」が保険収載されました。しかし、保険点数は 8000 点で、この点数ですべての遺伝子を調べる検査ができる費用をまかなえません。現在、ミトコンドリア病研究班（厚労省とAMED）が頻度の高い遺伝子を選別し、その検査部分を保険適用にして、そこで診断ができなかった場合は研究的に検査を行うシステムを早急に立ち上げるよう準備しています。



ミトコンドリア DNA と核 DNA

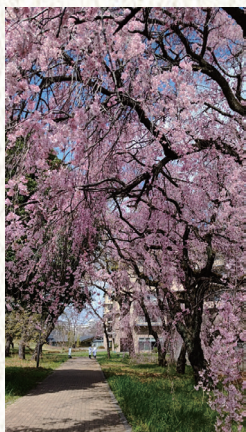
<https://twitter.com/i/status/1514767711858876422>

また、遺伝学的検査の保険収載を受け、ミトコンドリア病の診断基準の改定が審議されています。遺伝学的検査の結果は、病気の原因になっている遺伝子の違いを見極め、どのようにして病気が起きるのか、また変化した遺伝子の違いを考慮したきめ細かな治療法や予防法の開発にも役立ちます。研究班では、Remudy に登録された方々に対して、新しい臨床試験が 1 日でも早く可能になるように、治療薬や治療法の開発研究を進めています。

## レムディー Remudy 通信 30号・編集後記



コロナ禍が長引いておりますが、皆様いかがお過ごしでしょうか。未だ感染者が減らず不安は続いておりますが、感染拡大が進んでおりました 2 月から 3 月までの約 2 ヶ月間、



NCNP 敷地内の枝垂れ桜  
3 月撮影

Remudy 事務局ではスタッフを 2 グループに分けて出勤しておりました。実は事務局は非常に狭く、感染者が 1 人でも出た場合には全員が濃厚接触者になってしまうことから、完全に業務が停止してしまう事を避けるための対策でした。

しかしながら、今まで毎日顔を合わせ共に働いていたスタッフと 2 ヶ月近く会えない状況は本当に寂しく、辛いものがありました。

現在はいったん通常通りの出勤体制に戻して業務を行っておりますが、またいつどうなるか不安な毎日を過ごしております。業務が通常より遅れることもあるかと思いますが、どうぞご理解いただけますと幸いです。何か書類や登録に関して不明な点がございましたら、遠慮なくお問合せください。皆様も、どうぞお大事にお過ごし下さい。



左から 4 人目 森まどか先生、中村治雅先生と事務局スタッフ

## レムディー Remudy 事務局

ジストロフィン症 (DMD/BMD/IMD)・GNE ミオパチー (縁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)  
筋強直性ジストロフィー (DM)・顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー (FSHD)  
国立精神・神経医療研究センター 神経・筋疾患患者登録センター Remudy 事務局  
〒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

※お問合せはできる限りメールでお願いします。

ミトコンドリア病 (MIT)  
Tel/Fax 042-346-3524 (直通)