

レムディー Remudy 32号 通信



ごあいさつ

国立精神・神経医療研究センター病院 臨床研究支援部 中村 治雅

本年も、はや半年が過ぎようとしており、時の早さを実感しておりますが、皆さんお元気でいらっしゃいますか。この通信が届くのは梅雨明けが待ち遠しい頃でしょうか。社会の活動も徐々に回復して落ち着いて親しい友人、家族と一緒に楽しい夏休みの計画など立てるような状況が迎えられるのであれば良いかと願っております。

今回も、多くの皆様に協力いただきました。話題も盛り沢山です。

後藤雄一先生から、「日本ミトコンドリア学会」の現地開催で盛会だったご報告や「ミトコンドリア病患者・家族会」の活動、鈴木直輝先生からは、GNE ミオパチー患者さんが心待ちにしていた、アセノイラミン酸の国内第 II/III 相の臨床試験の結果、本橋裕子先生からは、Remudy の先天性筋疾患の登録についての、今後の更なる発展や、登録システム活用に向けて診断の確実性が重要なこと、藤野陽生先生からは、FSHDHI（顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー健康関連自己評価指標）という、患者さんご自身が症状や生活上の問題を評価する健康指標の開発、高橋正紀先生からは、Remudy を通じて日本の筋強直性ジストロフィー患者さんの状況が、論文を通じて明らかになってきたこと、森まどか先生からは、「成人デュシェンヌ型筋ジストロフィー患者さんの発達や心理と介護や生活実態についてのアンケート調査」の進捗報告、と、今号も最新の治療開発から、Remudy を通じたさまざまな研究活動、患者さんの会の活動などなど、興味深い情報ばかりです。

Remudy は、研究開発を進めるとともに、患者さん、介護者の皆さん、研究者、医療者、企業の方々、行政の方々などの多くの関係者の橋渡しになれるよう、今後も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、ご自身とは直接関係のない他の病気の新しいお話も含めて、色々な話題を最後までご覧ください。



ミトコンドリア学会年会にて患者家族からのメッセージ

国立精神・神経医療研究センター MGC 特任研究部長 後藤 雄一

ミトコンドリア病を診療している医師、ミトコンドリア病の基礎研究をしている研究者が一堂に会して、ミトコンドリアやミトコンドリア病についての最新情報を発表する「日本ミトコンドリア学会」が、3 月に第 21 回目の大会を開催しました。コロナ禍で 3 回ほどオンラインでの開催でしたが、今回は久しぶりに多くの参加者が会場に集い、活発な議論と交流が行われました。ミトコンドリア病の成り立ちを基礎から理解した上で、新たな治療法に繋がる成果もあり、また遺伝学的検査の新しい展開や生殖補助医療の展望などの発表もあり注目されます。

最後に、長年「ミトコンドリア病患者・家族会」の活動をしてこられた高橋和恵さんから、会員へのアンケート結果を踏まえて、医師・研究者に対する熱いメッセージをいただきました。

2021 年から、これまでいくつかあった患者会は集合して「オールジャパン患者家族会」として活動しており、オーストラリアなど海外との患者会とも一緒に活動しています。これからも患者、医師、研究者が、ミトコンドリア病の治療法、予防法の確立を目指して、連携して進めてゆきたいと思っております。

第21回 The 21st Conference of Japanese Society of Mitochondrial Research and Medicine
jmit 日本ミトコンドリア学会年会

今ここに集い、
夢を語ろう

ハイブリッド開催
2023. 3. 16 金 ▶ 3. 18 日

会場 帝京大学板橋キャンパス 本部棟
〒173-8605 東京都板橋区加賀 2-11-1

会長 三牧 正和 (帝京大学医学部 小児科学講座)

大会HP <https://www.jmit21.com>

大会事務局
〒173-8605 東京都板橋区加賀 2-11-1
帝京大学医学部小児科学講座

演題募集期間
2022年11月4日(金)
12月20日(火)

Email: adm.ped@med.teikyo-u.ac.jp
電話: 03-3964-4090
FAX: 03-3579-8212

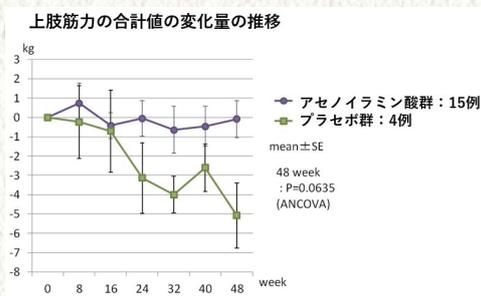
GNE ミオパチーに対するアセノイラミン酸の国内第 II/III 相の臨床試験論文

東北大学 神経内科 鈴木 直輝

GNE ミオパチーでは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みられます。別名「縁取り空泡を伴う遠位型ミオパチー」や「埜中ミオパチー」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。シアル酸の一つであるアセノイラミン酸の経口補充による国内第 II/III 相の臨床試験の結果が国際誌に掲載されました。

プラセボ対照二重盲検試験は国内多施設共同研究という形で行われました。アセノイラミン酸の徐放剤を 48 週間内服していただき、上肢筋力合計点数の数値をプラセボ群と比較しました。20 名の患者さんにご協力いただき、統計学的に有意な筋力の維持が得られました(図)。2021年3月より行った有効性確認試験でも同様の結果が得られています。

医薬品医療機器総合機構 (PMDA) や厚生労働省と協議を重ね、薬事承認を目指しています。長年、ご協力を賜り、また結果に期待していただいている患者さんの期待に応えらえるよう、進めていきたいと思えます。患者さん、ご家族、また主治医の先生方にこの場を借りて改めて深謝いたします。



東北大学医学部 神経内科 (宮城県 仙台市)
<http://www.neurol.med.tohoku.ac.jp/>



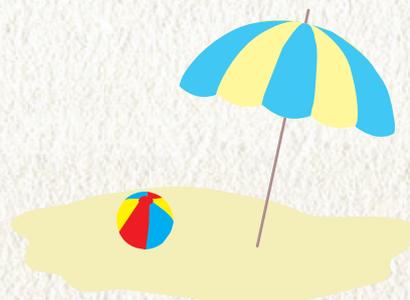
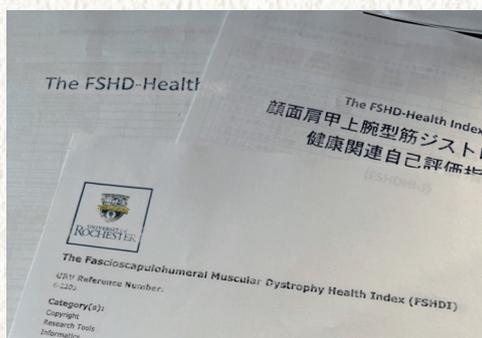
当事者の経験を元に—顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー健康関連自己評価指標

大阪大学 大学院連合小児発達学研究所 藤野 陽生

ある病気の治療法の開発を進めていく上では、生物学的な研究など基礎的な研究の重要性は広く認識されていますが、それだけでなく、当事者の方の関与がとて重要になってきます。その理由の一つは、治療法が開発されて患者さんが治療を受けることになった際に、その治療を受けることによって、症状だけでなく患者さんの日々の生活が良いものになっていくかどうか、ということも大切なことという視点です。

当事者の方からの聞き取りを元にして米国で開発されてきた FSHDHI (顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー健康関連自己評価指標) という、患者さんがご自身で症状や日々の生活上の問題を評価する健康指標があります。現在、大阪刀根山医療センターの松村先生が代表を務める研究班「筋ジストロフィーの標準的医療普及のための調査研究」の一環で、FSHDHI の日本語版の作成作業を進めています。日本語版作成のための調査に参加いただいた方には、心から感謝申し上げます。

このような、患者さんご自身の生活に関わる指標は、国や地域によって状況も違うため、それらの結果を比べて、日本においても海外と同様に利用できることを確かめていくことが必要になります。このような取り組みを進めていくことで、海外も含めた将来の治療法開発の助けになることを期待しています。





Remedyの先天性筋疾患患者登録システム

国立精神・神経医療研究センター病院 脳神経小児科 本橋 裕子

Remedyでは患者さんの治療法開発促進と診療・生活の質の向上を目標に掲げて、先天性筋疾患患者登録システムを構築し、平成28年9月から登録を開始しています。先天性筋疾患とは、生後まもなく、もしくは幼少期から筋力が弱く、体が柔らかいなどの特徴を示す疾患の総称ですが、この登録システムで対象とする疾患は先天性ミオパチー、先天性筋ジストロフィー（福山型先天性筋ジストロフィー、筋強直性ジストロフィーは別の登録システムがあります）、筋原線維ミオパチー、先天性筋無力症などです。



先天性筋疾患は患者数が少ない希少疾病で、治療法が確立していませんが、一部の疾患では治療法の開発研究の進捗が見られています。しかし、仮に新規治療に関する臨床試験が計画されたとしても、患者数が少ないと色々な問題が生じます。例えば、臨床試験に参加する患者を見つけることが難しい、また、疾患の自然歴（治療薬を投与しない状態での疾患の経過）が分からないため、治療薬候補の効果が検証できない、などです。このような課題を乗り越えることができるようにすることが、本患者登録システムの使命と考えています。2022年12月時点で、全患者登録数は77名です。本患者登録システムが果たすべき役割を考えると、今後も患者さんと担当医の皆様のご協力をいただきながら、登録数を増やしていく必要があると考えております。本患者登録システムを有効に活用するには、登録された患者さんの「診断の確実性」がとても重要です。登録時に、遺伝子検査や筋病理検査、臨床経過について情報収集させていただいておりますが、これらの検査結果や経過が新たに判明したり、変化が生じた点などがありましたら、更新時にアップデートをぜひお願いいたします。これからもどうぞよろしくお願いいたします。



筋強直性ジストロフィー Remedy 患者登録データの論文となりました

大阪大学 高橋 正紀

筋強直性ジストロフィーの患者登録は、多くの患者さんや多くの主治医の先生にご協力いただき、1200名程になっております。患者登録は、国内の患者さん・医師・研究者・企業をつなぐという役割を果たすとともに、国際患者登録の一部として海外ともつながっています。またそれだけでなく、集めたデータを医学的に解析し、世界に発信していくことも重要です。

この度、成人型の筋強直性ジストロフィーの患者さんの呼吸・心臓・糖代謝・筋強直・眠気など様々な症状の治療状況について、国立病院機構大阪刀根山医療センター、青森病院、鈴鹿病院、あきた病院、国立精神・神経医療研究センター、大阪大学が一緒に解析し、米国の学会誌(Muscle & Nerve)に論文発表しました(下図、左上)。ペースメーカーや除細動器の植え込みがあまり行われず、DDP-4阻害薬といわれる比較的新しい糖尿病薬が多く使用されている、といった日本の医療の特徴が明らかになりました。

筋強直性ジストロフィーの患者登録に関する論文は、今回が初めてではなく、4本の論文がすでに出ています(下図)。先天性・小児型についての解析を現在行っていますので、近いうちにご紹介できる機会があればと思っております。このように、お一人お一人の臨床データがたくさん集まることは、非常に大きな力(資産)となります。今後ともどうぞご協力のほどよろしくお願いいたします。





Remudy 登録中の成人のデュシェンヌ型筋ジストロフィーの 患者さんにご家族、介護支援者へのアンケートご協力御礼

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

2022 年にお配りしました「成人デュシェンヌ型筋ジストロフィー患者さんの発達や心理と介護や生活実態についてのアンケート調査」につきましては、患者さん・ご家族の多大な御協力を賜り、なんと対象 367 人中 234 人（63.7%）の患者さんにご家族・介護者のかたにご回答をお送りいただきました。現在、結果をまとめて論文投稿中ですが、介護負担がかなりご家族に偏っていること、経済的にも世帯年収は一般人口に比較して低い傾向にあることがわかりました。後日内容につきましてのご報告をさせていただきたく予定です。



患者さんやご家族、介護者の皆様には療養中のご多忙のなか、大変ご面倒をおかけしました。重ねて御礼申し上げます。



《 Remudy サイト 一時閉鎖についてのお詫び 》

Remudy のホームページは現在メンテナンス中のため、皆様にはご迷惑をおかけしており大変申し訳ございません。再開時期については未定ですが、必要書類などのダウンロードや今後の状況につきましては〈Remudy サイト一時閉鎖のお知らせ画面 <https://remudy.ncnp.go.jp/>〉にてお伝えしていく予定でございます。何卒ご理解賜りますようお願い申し上げます。

Remudy レムディー 通信 32号・編集後記



いつも登録情報の更新にご協力いただきましてありがとうございます。事務局スタッフ一同、心より感謝しております。今年の春は特に寒暖差が激しかったように思いますが、みなさまお変わりなくお過ごしでしょうか。写真は 50 年以上 NCNP 病院で多くの人を癒してくれた桜並木です。研究棟の建替えのため伐採されることになりましたが、今年も見事な桜を咲かせて見せてくれました。桜並木がなくなることは残念ですが、NCNP には他にも多くの木々や草花が季節を楽しませてくれています。新研究棟の完成で、さらに多くの研究が進むことを願うばかりです。



Remudy レムディー 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)
 Mail:mt-registry@ncnp.go.jp
 Fax:042-346-3557