

# レムディー Remudy 通信

33号



## 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

年の暮れ、なにかと気ぜわしい毎日ですが、いかがお過ごしでしょうか。本年も Remudy の活動にご協力いただきまして誠にありがとうございました。寒い季節、COVID-19 に限らず、インフルエンザなども流行っております。みなさま感染に注意しながら、どうぞ良いお年をお迎えください。

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、ミトコンドリア病が認識されるようになった歴史と、日本の国際的な研究への貢献、国際的な会議のご案内、山本敏之先生からは、成人のデュシェンヌ型筋ジストロフィー患者さんが代替栄養（胃瘻や経鼻経管栄養など）の導入を決める場合の決定に影響を及ぼす因子の調査研究、本田充先生と中田朋之先生からは、国際患者会である the FSHD World Alliance とその取り組みのご紹介、本橋裕子先生からは、先天性筋疾患の研究について最新の学会で発表されている内容からのご紹介、鈴木学先生からは、筋強直性ジストロフィー国際自然歴研究・臨床評価者研修参加のご報告、大久保真理子先生からは、パリでの神経筋疾患に関する研究生活報告とパリ生活が垣間見える素敵なお写真、と、今号も最新の治療開発から、患者さんの様々な療養・生活に関する研究活動、患者さんの会の活動、また海外での研究生活の報告などなど、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を目的に、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。

なお、Remudy も 2009 年に始まってすでに 13 年近くが経過しました。Remudy 創設者の故 川井充先生も、構築当初からレジストリ、患者登録は時代の要請にあったものが、また変化も必要と言われていました。私たち Remudy も新しい時代を目指して変化していく必要がありますね。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。



## 国際的なミトコンドリア病研究—ユーロミット 2023 に参加して

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 特任研究部長 後藤 雄一

最初のミトコンドリア病の報告（ルフト博士）は外国人（スウェーデン）によるものでした。この発見当初から日本の研究者はミトコンドリア病に興味を持って研究をしており、米国コロンビア大学のデマロー博士が 1985 年に特徴的な三大病型の総説を主要な神経学の雑誌に掲載し、ミトコンドリア病が広く認識されるようになりました。この病気がどのような原因でおきるか、どのような特徴をもっているか、などの研究を精力的に欧米と日本の研究者が行い、折に触れ日本の研究者は海外の研究者と交流し、重要な科学的貢献をしてきました。米国の患者会が運営する UMDF が主催する年 1 回のサイエンスミーティングとヨーロッパの研究者が持ち回りで 3 年毎に開催するユーロミットは、世界のミトコンドリア病研究者が集う貴重な機会です。コロナ禍で中止をしていたユーロミットが今年の 6 月にイタリアのボローニャで開催され、世界の 35 カ国、800 名以上の研究者が集まり、朝から晩まで 4 日間ずっとミトコンドリア研究の世界に浸りました。病気の理解が進み、新しい治療に結びつくような興味深い研究成果にあふれていました。日本でも、若い研究者がミトコンドリア病の研究に日々努力しています。このような世界のミトコンドリア病研究の高まりを受け、日本ミトコンドリア学会年会在 12 月につくば市で開催予定で、数多くの研究者や医師が集まって研究成果を議論します。





## デュシェンヌ型筋ジストロフィー患者における代替栄養導入の決定に影響を及ぼす因子 Factors influencing the decision to introduce alternative nutrition in patients with Duchenne muscular dystrophy

国立精神・神経医療研究センター病院 脳神経内科医長 山本 敏之

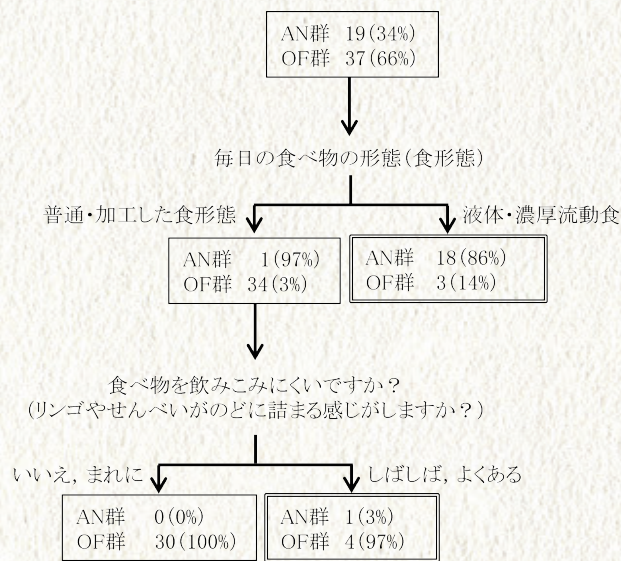
成人のデュシェンヌ型筋ジストロフィー（DMD）患者さんが代替栄養（胃瘻や経鼻経管栄養など）の導入を決める場合、その決定に影響を及ぼす因子を調査した論文が Muscle and Nerve 紙に掲載されました (Muscle Nerve. 2023 68(5):737-742)。

DMD 患者さん 56 人の体重、人工呼吸器使用頻度、毎日の食べ物の大きさや性状（食形態）、摂食時の上肢機能、ステロイド治療歴、嚥下検査結果、嚥下障害の自覚を調査し、経口栄養（口から食事を摂る）だけで問題ないと判断された患者さんと代替栄養の導入が必要と判断された患者さんを比較しました。

代替栄養の導入が必要と判断された患者さんは、食べやすい食形態に加工していることが多く、また、体重は軽い傾向にありました。嚥下造影検査では、代替栄養の導入が必要と判断された患者さんは、誤嚥（食べ物



が気管に入ること）と咽頭残留（食べ物が喉に残ること）の頻度が高いことがわかりました。そして、決定木分析の結果、食事を液体（濃厚流動食）にしている患者さん、食べ物を食べられていても、飲みこみにくいと感じている患者さんは、代替栄養の導入が必要と判断されることが多いとわかりました。この論文は当院を受診した患者さんを対象としましたが、多機関共同で行った調査研究のデータについてもまとめる予定です。



### 〔左図の説明〕

デュシェンヌ型筋ジストロフィー患者の代替栄養法導入の決定木二重枠に入った患者さんは代替栄養の導入が必要と判断された。

AN 群：代替栄養の導入が必要と判断された患者さん  
OF 群：経口摂取を継続できると判断された患者さん



## FSHD の治療アクセスを加速する Project Mercury

日本筋ジストロフィー協会 FSHD 分科会 本田 充・中田 朋之

顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー (FSHD) 国際患者会である the FSHD World Alliance では、年 4 回オンライン会議を通じ、5 大陸約 20 か国の患者会の代表が参加しています。最近の会議から、Project Mercury の取り組みを皆様に共有します。Project Mercury は、2022 年 5



月に、FSHD カナダ財団と FSHD Society によって創設され、FSHD 患者会、医療者、研究者、医療経済調査者、および患者アクセスの専門家など、複数のステークホルダーが協力して、全世界の FSHD 患者とその家族に承認された治療法へのアクセスを迅速化することを目的としています。このプロセスを各国がばらばらに自然な流れに任せただけの場合、承認された薬へのアクセスを受けるのにかかる時間が大幅に延びる可能性があります。Project Mercury の CEO であるマークストーンは以下の 3 点について強調しています。1) 臨床試験の準備を強化：参加条件を有する患者ボランティアや臨床試験のサイトが不足しないよう、全世界の登録情報から 10,000 人の参加条件を有する患者を集めることを目指しています。これは特に薬の開発の初期段階の成功に重要です。2) 臨床試験のインフラ拡大：現在進行中の 3 つの臨床試験に加え、2024 年にはさらにいくつかの試験が開始される予定です。希少疾患ゆえ、多数の試験と現在の患者の基盤を使い果たしかねず、臨床試験のインフラを拡充する必要があります。3) 承認後のアクセス確保：薬の有効性が承認された後も、すぐに患者がアクセスできるわけではありません。国の制度次第で、公的・私的保険で治療費がカバーされるまでに数年の遅れが懸念されます。データベースの構築を通じ、この問題へ支援を図ります。このように、世界中の患者会が協力して経験を共有し、問題解決を図る試みが進行中です。有効な治療薬の実現に向けて、日本の患者会も協力していきます。

※Project Mercury のサイト URL はこちらです→ <https://projectmercuryfshd.org/>



## 先天性筋疾患の研究

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

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。Remudyでは先天性筋疾患患者登録システムを運営しており、対象としてい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。

2023年8月3-10日の間、米国のチャールストンにて世界筋学会（The World Muscle Society）が開催されました。世界筋学会は、世界中の研究者や企業などが集結し、神経筋疾患の最新の研究成果を発表、議論する学会です。Remudyが対象としている先天性筋疾患に関する研究で、どのようなものが発表されているか、プログラムで確認してみました

([https://www.wms2023.com/file/94c3dc85-2e06-40ce-9b01-ca05b82b20ca/WMS2023%20Full%20Programme%20\(11\).pdf](https://www.wms2023.com/file/94c3dc85-2e06-40ce-9b01-ca05b82b20ca/WMS2023%20Full%20Programme%20(11).pdf))。研究対象となっていた疾患で、最も頻度が高かったのが中心核病/ミオチューブラーミオパチー、次いでネマリンミオパチーでした。モデル動物や細胞を用いた病態解明・治療法開発研究、診断のための遺伝子解析研究、患者さんの数を把握する疫学研究、臨床・病理像などを用いた自然歴研究、臨床試験に必要な運動機能評価研究など、多彩な研究発表がなされました。先天性筋疾患は患者数が少ない希少疾病で、診断が難しい、治療法が確立していないなどの課題がありますが、今後これらの成果が積み重ねられ、新たな治療法開発に結びつくことを期待しています。Remudyの先天性筋疾患患者登録システムも、これらの研究を推進できるよう、尽力したいと思います。



## 筋強直性ジストロフィー国際自然歴研究・臨床評価者研修に参加して



独立行政法人 国立病院機構青森病院 リハビリテーション科 鈴木 学

皆様、こんにちは。国立病院機構青森病院で理学療法士をしております、鈴木学と申します。

この度私は、米国ヴァージニア州リッチモンドで11月8日に開催された筋強直性ジストロフィー臨床研究ネットワーク（DMCRN）の国際自然歴研究における臨床評価者研修に参加してきました。本研究は、筋強直性ジストロフィーI型患者700人を対象にした大規模なもので、2年間の疾患進行の特徴を明らかにし治療開発に寄与することが目的とされています。この中で臨床評価者は、臨床エンドポイントになる筋力と運動機能の検査を担います。

研修には、米国のみならずイギリス、オランダ、イタリア等ヨーロッパからの参加者もいました。アジアは日本の私のみの参加で身が引き締まる思いでした。内容は、検査手技の標準化と技術向上を目指すもので、積極的な討論が繰り広げられ進みました。実際に3名の患者様に被検者となっただき実践的な形で手技の確認が行われたのは、私には経験がないことで感心しました。また研修終了後、本研究の臨床評価責任者であられるKate Eichinger先生に直接ご指導いただき貴重な機会を得ました。私の質問への回答のみならず、長時間実技指導もしていただき大変勉強になりました。これから本研究における評価者の役割をしっかりと果たせるよう努めてまいります。

最後に、今回通訳でご同行いただいたNCNPの遠藤麻貴子さんには心より感謝申し上げます。



(写真向かって)

右:Kate Eichinger先生（臨床評価責任者）  
左:Jennifer Raymond先生（研究全体のコーディネーター）





## パリでの研究生活報告

所属 : Sorbonne Université, Inserm, Institut de Myologie, Centre de Recherche en Myologie, Paris, France 大久保 真理子

私は 2016 年から 2021 年まで国立精神・神経医療研究センター神経研究所 疾病研究第一部に所属し、Remudy 遺伝子解析の仕事にも携わってきましたが、2021 年 9 月から、パリの筋疾患研究所へ留学し、現在はラミノパチー（LMNA 遺伝子変異で起こる先天性筋ジストロフィー）に対する遺伝子治療の研究を行っています。

留学して 2 年が経ち、遺伝子治療の開発はとても時間がかかるし、うまくいかないことも多いなと痛感してはいる中、10 月上旬にアメリカで行われた世界筋学会（World muscle society 2023）で現在の研究内容を発表する機会を得て、「遺伝性筋疾患に最も重要な貢献をした発表」として賞をいただきました。これを励みに、引き続き治療研究を頑張ろうと気が引き締まりました。また海外で患者会の皆さんと関わる機会もあるのですが、皆さんとても熱心でいろいろと質問を受けます。治療を待っている患者さんやご家族とお話することは、小児神経科としても研究者としても私の原動力になっています。

さらに現在所属している研究室は、基礎研究だけでなく遺伝性筋疾患の患者登録などにも関わっており、フランスの筋疾患患者登録についても学ぶことが多くあります。医療保険の適応などが日本とは異なるため、筋疾患の診断手順にも違いがあり、非常に興味深いです。研究についてはもちろんですが、このようなシステムについても、こちらで得た経験を日本に還元できればと考えながら、引き続きパリでの研究生活を頑張ります！



セーヌ川 (オルセー)



敷地内公園



ラグビー ヴィレッジ



カフェ



オルセー時計

## Remudy 通信 33 号・編集後記



このたび Remudy サイトがリニューアルオープンいたしました。皆さまにはお時間をいただきまして心より感謝申し上げます。新しくなった Remudy サイトをぜひご覧になってみてください。Remudy サイト URL → <https://remudy.ncnp.go.jp/>

❁ QR コードをスマートフォンで読み取ってみてください → Remudy サイトへアクセスできます



本年も Remudy への登録・更新にご協力いただき、事務局一同心より感謝申し上げます。来年もどうぞよろしくお願いいたします。

### Remudy 事務局

ジストロフィン症 (DMD/BMD/IMD)・GNE ミオパチー (線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](mailto: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](mailto:mt-registry@ncnp.go.jp)  
Fax: 042-346-3557