

レムディー Remudy 通信 35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

2024 年も間もなく終わろうとしております。冬晴れが心地よい師走の候、みなさまお変わりなくお過ごしでしょうか？

本年の始まりは元旦の地震や翌日の航空機事故から、またその後の風雨の災害など、大変なこともありました。被害に遭われた方々にはお見舞いを申し上げますとともに、一日も早い復旧を心からお祈り致します。

良いニュースもありました。何より日本で開発された GNE ミオパチーのお薬が承認されたこと、デュシェンヌ型筋ジストロフィーの遺伝子治療がうまくいったようであること（日本では承認申請中）、いくつかの筋ジストロフィーでは新しい治験が始まることなど、Remudy の目的の一つでもあった新しい治療薬開発が進んでいることを徐々に実感しております。

今回の Remudy 通信も盛りだくさんです。小牧先生からは盛況のもと終了しました第 11 回筋ジストロフィー医療研究学会のご報告、本橋先生からは先天性ミオパチーの最新の治療法開発状況、高田先生や松村先生からは筋強直性ジストロフィー、顔面肩甲上腕型筋ジストロフィーでそれぞれの国際的な自然歴研究への参加について、そして吉岡先生からは 10 年にわたる GNE ミオパチー患者登録の大きな成果について投稿いただいています。

Remudy も長く運用してきて、大きな変革期を迎えることになると思います。引き続き新たな Remudy に向かって検討中ですので、ご協力の程お願い申し上げます。

なお、最後になりましたがこれまで長年 Remudy にご貢献されてきました森まどか先生が、8 月にご逝去されました。Remudy に関わる者として、とても悲しく大きな喪失感がございます。これまでのご活動への感謝と共にご冥福をお祈りしたいと思います。本年もいろいろとありましたが、新年も皆様のご健康とご多幸を心よりお祈り申し上げます。

(本文章を含めて今回お送りしている記事は、印刷、皆様への送付手続きのため、11 月初旬の段階で脱稿しています。お届けの頃にはそぐわない内容があるかもしれませんがお許しください。)



第 11 回筋ジストロフィー医療研究学会のご報告

第 11 回筋ジストロフィー医療研究会学術集会大会長
国立精神・神経医療研究センター 小牧 宏文

2024 年 11 月 1 日～ 2 日の二日間にわたり、国立精神・神経医療研究センターにて第 11 回筋ジストロフィー医療研究会学術集会が開催されました。

この研究会は筋ジストロフィー医療に関わる課題を広く研究・教育し医療の質の向上を図ることを目的として 2014 年に設立され、毎年各地で学術集会を開催しています。今大会は「ネットワーキングによって筋ジストロフィー医療を向上させよう！」をテーマとし、医師、看護師、理学療法士、作業療法士、言語聴覚士、保育士、療育指導員、企業関係者、行政関係者など様々な職種の約 350 名にご参加いただきました。日々の臨床にまつわる研究発表に加え、患者・家族との向き合い方、ドラッグロス、デジタルアウトカムメジャー、研究への患者・市民参画 (PPI) などのセミナーやシンポジウムなど、バラエティに富んだプログラムで、活発な議論が取り交わされました。

医療者と企業、行政関係者との連携の機会となり、多領域の融合による筋ジストロフィー医療研究の発展につながると期待しています。

第 11 回
筋ジストロフィー
医療研究会学術集会

「ネットワークによって筋ジストロフィー医療を向上させよう！」

公開 2024 年 11 月 1 日 (金) ~ 2 日 (土)

会場 国立精神・神経医療研究センター 教育研修棟 / セミナールーム
東京都小平市小川東町 4-1-1

大会長 小牧 宏文 国立精神・神経医療研究センター
トランスレーショナル医学・メディスンセンター長

実行委員会
国立精神・神経医療研究センター
〒202-8585 東京都小平市小川東町 4-1-1
TEL: 0426-421111 FAX: 0426-421112
E-mail: info@ninkyo.or.jp

協賛
東京理科大学
〒158-8501 東京都目黒区文王 1-5-1
TEL: 03-3463-1111 FAX: 03-3463-1112
E-mail: info@riak.ac.jp

協賛
東京理科大学
〒158-8501 東京都目黒区文王 1-5-1
TEL: 03-3463-1111 FAX: 03-3463-1112
E-mail: info@riak.ac.jp

https://www.kyojin2024.com/

〈次ページにつづく〉

〈前ページよりつづき〉



会場の様子



小牧宏文先生



中村昭則先生

| <次回の開催予定>
| 第12回筋ジストロフィー医療研究会学術集会
| 日時：2025年10月24日（金）～25日（土）
| 会場：Mウィング（松本市中央公民館）
| 大会長：NHO まつもと医療センター 中村昭則先生



神経筋疾患ポータルサイト



この度、神経筋疾患ポータルサイトを立ち上げましたのでご活用ください。
<https://nmdportal.ncnp.go.jp/>



先天性ミオパチーの治療法開発：最近の状況

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

先天性ミオパチーは生後まもなく、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し、症状は緩徐から非進行性の経過となる疾患です。歴史的に、筋肉を顕微鏡で観察して得られた病理学的所見に基づいて分類されていますが、遺伝子検査の技術が進歩し、遺伝子検査のみでの診断を受ける患者さんも増えてきています。

先天性ミオパチーは治療法が確立していませんが、2023年～2024年にかけて、X連鎖性ミオチューブラーミオパチーと RYR1 関連ミオパチーに対する治療の候補薬の臨床研究の結果の報告がされました。

X連鎖性ミオチューブラーミオパチーに対する、遺伝子治療薬 AT132 の有効性と安全性を検証した臨床試験の結果報告では、半数程度で人工呼吸器を外せる時間の延長、運動機能の改善があり、また、筋病理を観察できた患者さんでは病理像の改善が見られたとのこと（Shieh ら、Lancet Neurol 2023；Lawlor ら、EBioMedicine 2024）。一方で、治験薬の投与を受けた24名中4名の患者さんが亡くなり、現在試験は停止中の状態です。

RYR1 関連ミオパチーでは、ARM210 というカルシウムチャンネルを安定化させる低分子化合物の投与によって、一部の患者さんで疲労感の改善が見られたと報告されました（Todd ら、EClinicalMedicine 2024）。

これらの臨床試験で使用された候補薬は、まだ患者さんへ処方や投与を行える状況からは遠いのですが、研究は進捗が見られています。

Remudy 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るプロジェクトです。患者登録にいつもご協力いただき、ありがとうございます。これからもよろしくお願いたします。





筋強直性ジストロフィー国際自然歴研究奮闘中

国立病院機構 青森病院 高田 博仁

筋強直性ジストロフィー（DM1）臨床研究ネットワーク（DMCRN）の国際自然歴研究（END-DM1 study）に参画しています。本研究は、世界各国の DM1 患者さま 700 人を対象として、2 年間の自然経過を観察し、バイオマーカーを検索、治療開発に寄与することを目的としています。大阪大学の高橋正紀先生が代表研究者となり、当院のスタッフが患者さまの登録・評価にあたっています。アジアからは我々だけの参加となっています。治験並みの厳しさが求められるため、参加を希望される患者さま全てを組み入れることができないのですが、それでも9月までに10人のDM1患者さまに協力していただきました。研究概要を説明して同意を取得、採血・採尿を行い、各種評価を全て行うには、朝9時に開始しても昼食休みを挟んで午後3時過ぎまでかかる一日仕事となり、ご協力いただく患者さまには本当に頭がさがります。



青森病院チーム



DMCRN

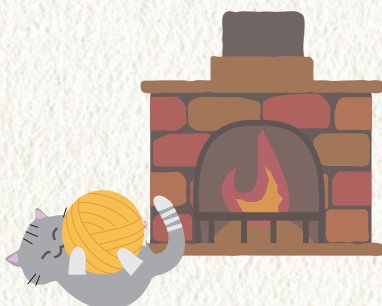
本研究に携わり、改めて感じたことがあります。多職種協力の重要性です。本研究には、医師だけではなく、治験コーディネーター、看護師、ソーシャルワーカー、理学療法士、作業療法士、療育指導員、事務員等、多くの職種のスタッフが関わっています。皆のチームワークが大切、日常診療と同様、当たり前のことではあるものの、今更ながら、その重要性に気付かされました。患者さまはもちろんのこと、全てのスタッフに感謝しつつ、本研究を完遂したいと考えています。



顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー国際自然歴研究研修会に参加してきました

国立病院機構 大阪刀根山医療センター 松村 剛

顔面肩甲上腕型筋ジストロフィーでは、自然歴データとバイオリソースの収集を目的とした国際共同研究が行われています。本研究では、世界で共通の評価を行ない、バイオリソースを活用した病態解明を進めるため、評価者や研究者の研修が毎年行われています。日本からもこれに参加すべく、9月24日から28日に米国リッチモンドで行われた顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー臨床研究ネットワーク（FSHD-CTRN）研修会に、理学療法士の柳澤聖奈さんと参加してきました。評価者トレーニングはマンツーマンに近い形で濃密に指導いただき、患者さまの協力もいただいて評価法の確認を行いました。とても貴重な経験になりました。また、会議の中では D4Z4 リピート数の分布や症状の人種差についても議論になり、世界的に標準化された方法で日本人のデータを集積することの意義を強く感じました。皆様のご協力をいただいて、日本でもしっかりと自然歴データ収集を行いたいと思っています。



GNE ミオパチー患者登録の 10 年間の知見と国際会議での交流

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 吉岡 和香子

GNE ミオパチーの Remudy 患者登録は 2012 年 6 月に始まり、10 年間蓄積されたデータから解析した結果をまとめ、2024 年 7 月に論文を発表しました (J Neurol. 2024 Jul;271(7):4453-4461)。長期経過の観察により、歩行喪失までの年数にはかなり大きな幅があり、発症年齢と歩行喪失までの年数には相関があること、発症年齢が歩行予後の予測の一助になることが分かりました。また呼吸機能が低下した例の多くは歩行不能になってからであり、特に歩行が困難になってからは呼吸機能検査を定期的に行うことが重要と考えられます。これほど多くの

GNE ミオパチー患者さんの経過を 10 年以上追った研究は世界でも例がありません。この貴重な観察研究が実現したのは、ひとえにレジストリに登録し、継続的に更新にご協力いただいた患者さんや主治医の先生方のおかげです。心より感謝申し上げます。また 2024 年 4 月には、ヨーロッパにおける GNE ミオパチーの研究プロジェクト ProDGNE が開催した国際会議に参加し、上記の結果を発表しました。この会合はハイブリッド形式で行われ、ヨーロッパのみならず世界中から GNE ミオパチー患者さん、医師、研究者、企業が集まり、最新の情報の交換を行いました。レジストリを通じて、この疾患の実態が分かるようになったことは非常に大きく、世界各国の方々からもレジストリをつくりたいという声をいただきました。治療法開発においては、日本でアセノベルが承認されたという大変嬉しいニュースがあります。海外では ManNAc やシアリル乳糖の治験が実施されており、日本を含む国内外でさらなる治療開発研究が進められています。希少疾患である本疾患では特に国際的な、そして患者さん・研究者・医師・企業での情報の共有や連携が重要と感じました。

最後に、森まどか先生が本年 8 月にご逝去されました。森先生は数多くの臨床研究を活発に行われ、多大な貢献を筋疾患領域にされてきました。本論文も森先生のご指導ご鞭撻の中で執筆することができました。感謝と共にご冥福を心よりお祈りしております。



Remudy 通信 35 号・事務局からのお知らせ

～事務局より皆様へ～

◆治験のお問い合わせについて

お電話やメールで治験についてのお問合せを頂くことが多くございます。

Remudy は患者さんの情報を集める事を目的としている事務局で、治験を行う機関ではないため、Remudy からご案内をお送りした治験以外の情報を持っておりません。何卒ご理解いただきたく存じます。

ご参考までに、国内外問わず治験の情報が御覧になれるサイトをご紹介します。

患者さんやご家族など一般の方向け臨床・治験情報サイト【臨床研究情報ポータルサイト】<https://rctportal.niph.go.jp/>

◆更新用紙の一部変更について

ジストロフィン症の更新用紙が 6 月発行分より一部変更になり、薬の使用状況についてより詳しく記載していただく欄が増えております。6 月以降事務局に届く更新用紙には、ステロイド薬に関する使用期間の未記入が多く見られます。これまでなかった項目のため大変お手数をおかけしますが、記入漏れのないようご協力をお願いいたします。

いつも登録情報の更新にご協力いただきまして、誠にありがとうございます。

登録更新は、情報をできる限り最新のものにしていくために大切な事と考えております。皆様の情報が集まる事によって研究が進むとともに、将来的に新薬の開発に繋がります。製薬会社や大学などが臨床試験 / 治験を実施する場合、Remudy へご依頼があれば、条件が合致する対象患者様へスムーズにご案内することが可能となります。これからも治療への架け橋となれるよう、事務局一同尽力して参ります。今後とも皆様のご協力を賜りますようお願い申し上げます。



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