

レムディー Remudy 通信

36 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

2025 年もすでに約半年が過ぎようとしており、梅雨の時期を迎えました。皆様いかがお過ごしでしょうか。本年は静かに年明けを迎えましたが、海の向こうでは政権の交代などもあり、トランプ大統領の話題にニュースも毎日騒がしいところです。これまでの世界の秩序も変化していくのを実感しています。

昨年、またその前にも、デュシェンヌ型筋ジストロフィーや GNE ミオパチーの新しいお薬が承認されたことをお伝えしてきましたが、つい先日もデュシェンヌ型筋ジストロフィーの遺伝子治療が条件付きで承認されたとのことです。最近では他の筋ジストロフィーでも国際共同治験が実施されるということで、ますます新しいお薬の開発が進むことを、Remudy に関わる皆様ご期待されていることと思います。

さて、今回の Remudy 通信も盛りだくさんです。小牧先生からは、信頼できる情報を提供できる神経筋疾患ポータルサイトのご紹介、荒木先生からは、Remudy 通信での呼びかけで何名かの患者様にご協力いただいた研究の筋強直性ジストロフィー（DM1）における研究成果、松村先生からは、Remudy の顔面肩甲上腕型筋ジストロフィーのデータを使った論文、後藤先生からは、ミトコンドリア病を研究する重要な二つの研究班のご紹介です。そして滝澤先生、本橋先生からは、TREAT-NMD Annual Curators Meeting の参加報告です。世界中のレジストリに関わる方が集まったの会議で、お二人が海外の方々との連携を進めてくださっています。また、レジストリを考える会が先日開催され、Remudy の今後について、患者さん、研究者、製薬企業の方が集まり活発な議論が行われました。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。本年ももう半分が過ぎようとしておりますが、残りの半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、5 月初旬の段階で脱稿しています。お届けの頃に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。）



神経筋疾患ポータルサイト～信頼できる情報と共創の場～

国立精神・神経医療研究センター 小牧 宏文

国立精神・神経医療研究センターが運営する「神経筋疾患ポータルサイト」は、神経筋疾患に関する正確な情報と、関係者間の交流を促進することを目指した情報源です。患者さん、ご家族、医療関係者、研究者の方々へ、以下の 2 つの重要な目的を持って情報を提供しています。

- 1. 正確な情報の発信：**インターネット上には多くの情報があふれていますが、その中から適切な情報を入手することはとても難しいです。当サイトは、神経筋疾患の診療経験豊富な医師や医療者が中心となり、信頼できる情報を提供します。
- 2. 共創の場の提供：**神経筋疾患に関わる全ての人々が交流し、協力し合える場を目指します。



神経筋疾患サイトの主な特徴

- **包括的な疾患情報：**各疾患の症状、診断方法、治療法について、基礎から専門的な内容まで幅広く解説します。
- **最新の治験情報：**新しい治療法の開発状況を知ることができます。
- **イベント・セミナー情報：**患者さんやご家族向けの講演会、医療従事者向けの研修会など、学習や交流の機会に関する最新情報を提供します。
- **信頼できる情報源へのリンク：**専門的な医学情報や患者支援に関する情報を提供する、信頼できる関連サイトへのリンク集を提供しています。疾患情報に関するサイトや、患者会に関するサイトなど、目的別に情報を選べます。

神経筋疾患ポータルサイトは、患者さんの生活の質の向上と、より良い医療の実現を目指して、常に最新かつ正確な情報の発信と、関係者間の連携を目指していきます。



神経筋疾患ポータルサイト
(<https://nmdportal.ncnp.go.jp>)

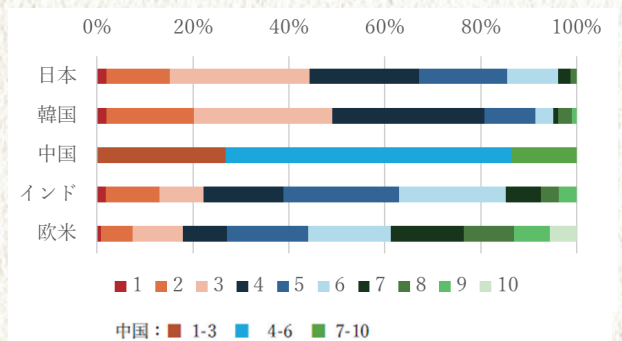


登録データから見たこと、顔面肩甲上腕型筋ジストロフィーにおける人種差の存在

国立病院機構 大阪刀根山医療センター 松村 剛

患者登録へのご協力ありがとうございます。2024 年に顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー (FSHD) の登録依頼数が 200 名を超えたことから、データ解析を行いました。興味深いのは、欧米と日本でいくつかの差異が見られたことです。FSHD のほとんどを占める 1 型は 4 番染色体の繰返し配列 (D4Z4) が 10 回以下に短縮することで生じ、リピート回数は発症年齢や重症度、呼吸機能、合併症頻度などと相関することが知られています。その傾向は日本でも同様ですが、リピート数の分布が欧米では比較的均等なのに対し、日本では 6 回以下に偏っています (図)。また、欧米では女性の方が男性より軽症とされていますが、日本では女性で顔面筋の発症年齢が低く、難聴の頻度が高くなっていました。リピート数の分布は韓国も日本と同様で、中国・インドは欧米と日本の中間の分布を示していること、韓国や中国でも女性の方が重症との報告があることから、D4Z4 の短縮が及ぼす影響に人種差が存在する可能性が示唆されました。FSHD の発症機構は複雑ですが、人種差の存在は有病率や治療を考える上でも重要になります。これらのデータは国内外の学会で発表し、論文でも公開しました (Neuromuscular Disorders: in press, doi: 10.1016/j.nmd.2025.105346)。登録数が増加すればより精緻な比較が可能になるほか、追加調査・自然歴研究による合併症頻度や臨床経過の比較、人種差をもたらす因子の検索など国際共同研究を進めていければと思っています。皆様のご協力をお願いします。

(図) 国別 D4Z4 リピート数分布



患者さんにご協力を頂いて行った研究で論文を発表しました

国立精神・神経医療研究センター 神経研究所疾病研究第五部 荒木 敏之

皆様こんにちは。私たちは、いくつかの大学などと協力し、患者さんの皮膚や血液の細胞から iPS 細胞を作製し、そこから筋肉の細胞などを作り出すことで、病気の発症や悪化のメカニズムを明らかにし、画期的な治療法開発を目指す研究事業に参加しています。この研究事業内で私たちは特に筋強直性ジストロフィー (DM1) を対象とする研究を行っています。

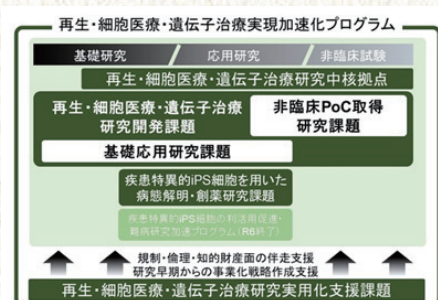
DM1 は DMPK という遺伝子上に存在する CTG の繰返し配列が伸びることが原因であることが、これまでの研究からわかっています。私たちは、このような伸長がどうして起こるのか、繰返し配列が伸びなくするような治療法が開発できないかについて研究を行っています。以前私たちはこの Remudy 通信において患者さんに研究へのご協力の呼びかけをさせて頂き、その結果何名かの方々から採血による細胞検体のご提供を頂くことができました。その後、頂いた細胞から作製した iPS 細胞から筋細胞などを分化誘導して研究を行ってきましたが、この程、その結果を最近論文として発表することができました。

Human Molecular Genetics Volume 34, Pages 327-337, 2025 年；

URL : <https://doinorg/10n1093/hmg/ddae186>；

(NCNP ウェブサイトの「トピックス」欄に詳しい解説記事があります；

<https://www.ncnp.go.jp/topics/detail.php?@uid=Lq8mHWjGk8vRYKNw>)

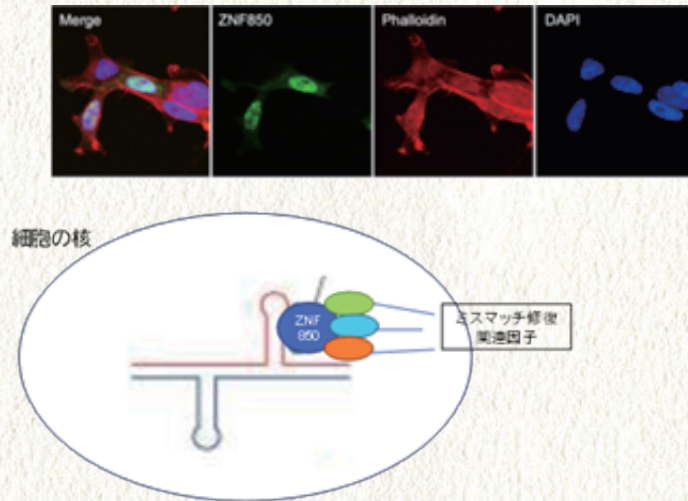


論文は、iPS 細胞において観察される CTG 繰返し配列の伸長がどのようにして起こるのか、そのメカニズムの一端を明らかにしたもので、今後、この研究結果をもとに、実際の患者さんの体の中で起こる CTG 繰返し配列の伸長の機序の解明と治療法開発に繋げていきたいと考えています。患者さんのご協力がなければこのような研究を行うことはできませんでした。ご協力を頂きました皆様に、この場をお借りして心よりお礼を申し上げます。研究には長い時間を要しますが、今後もこのような研究成果が得られましたら、このような場でご紹介させて頂ければと考えております。

(上図は AMED <https://www.amed.go.jp/program/list/13/01/013.html> からとったものです)

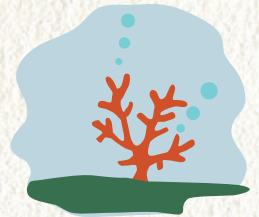
(次ページへつづく)

〈前ページよりつづき〉



今回の研究結果の模式図。CTG 繰り返し配列を発現する培養細胞に、今回の研究で見つけた ZNF850 蛋白を発現させると、ZNF850 は細胞の核内に存在する（左上の写真—DAPI は核の位置を示す）。

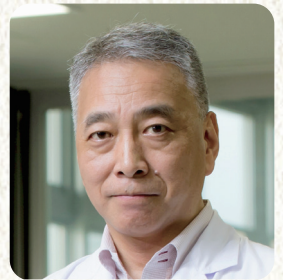
今回の研究から、ZNF850 蛋白は、DNA 修復関連蛋白が DNA の周辺にやってくる際の足場として機能し、DNA 修復関連蛋白を CTG 繰り返し配列のところに呼び寄せることにより、CTG 繰り返し配列の伸長を誘発している可能性がある（左下図）。



ミトコンドリア病の2つの研究班

国立精神・神経医療研究センター 後藤 雄一

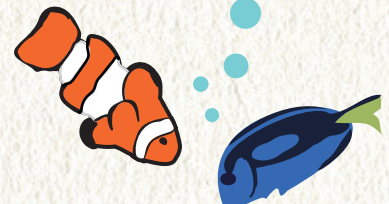
ミトコンドリア病を理解し治療法を開発したり、よりよい医療を目指す活動をしったりする公的な研究班が2つあり、厚生労働省「難治性疾患政策研究事業」と日本医療研究開発機構（AMED）「難治性疾患実用化研究事業」です。2つの研究班は協力しながら活動しています。また、日本ミトコンドリア学会（J-mit）とミトコンドリア病医療推進機構（JAMP-MIT）が毎年主催する、学術年会と公開フォーラムを支援しています。加えて、ミトコンドリア病の患者会がいくつかあり、MCMの会（<https://mitochon.net>）やミトコンドリアみどりの会（<http://mito-green.club/blog/>）などや、さらに多くの希少・難治性疾患の患者会活動（ASrid <https://asrid.org>）も盛んです。ミトコンドリア病は指定難病になっており、厚生労働省が運営している難病情報センターのホームページ（<https://www.nanbyou.or.jp/entry/194>）にはミトコンドリア病の情報が載っています。またミトコンドリアやミトコンドリア病の研究者が自らの研究室の紹介とともに、ミトコンドリア病の解説をしているサイトも増えています。米国の患者団体が公開している情報サイト（<http://umdf.org>）の充実ぶりは目を見張ります。患者やそのご家族ができるだけ最新で正確な情報を得られるように2つの研究班はさらに努力を続けます。



TREAT-NMD Annual Curators Meeting 参加報告

国立精神・神経医療研究センター 脳神経小児科 本橋 裕子

2025年2月10日から12日、イタリアのミラノでTREAT-NMD Annual Curators Meeting (ACM)が開催されました。この ACM は、1年に1回開催される、世界の様々な国で行われている患者登録システムの担当者が集まり、報告と議論を行う会です。今回、Remudyの先天性筋疾患患者登録担当者として参加してまいりました。先天性筋疾患は患者数が少ない疾患であるため、患者登録数が各国それぞれ少ない状況がわかりました。一方で、国際的に連携することで、各国の患者数が少なくても登録上の情報を集約・蓄積することができ、患者数などの疫学情報、臨床経過などの自然歴が解明することができることがわかりました。今後、先天性筋疾患を有する方々の治療法開発促進と診療・生活の質の向上を目標に、国際連携を視野に入れて研究を推進していきたいと思っております。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いたします。





TREAT-NMD Annual Curator Meeting

国立精神・神経医療研究センター 脳神経内科 滝澤 歩武

2025年2月10日から12日にイタリア・ミラノで開催されたTREAT-NMD年次総会に参加しました。今年は世界25カ国から33の患者登録システムを代表する65名が集まり、当院からは中村治雅先生、本橋裕子先生、私の3名が出席しました。会議ではTREAT-NMDの最新の活動や、データの質を高めるための取り組み、国際ネットワークの今後の発展について意見が交わされました。また、脊髄性筋萎縮症、顔面肩甲骨型筋ジストロフィー、筋強直性ジストロフィー、デュシェンヌ型筋ジストロフィー、肢帯型筋ジストロフィーなど疾患ごとのサブグループに分かれて、各国の登録状況やデータの活用方法について話し合い、その成果を全体で共有しました。新たな試みとして、夜のレセプションと同時にポスターセッションが行われ、私はRemudyの活動を紹介しました。発表では、対象疾患や登録者数、協力医療機関の数、さらにRemudyが治験や研究、論文発表、新薬開発などに幅広く利用されていることをお話しました。今回の会議を通じて、希少疾患の治療や研究には国際的な連携が不可欠であると改めて感じました。今後もRemudyの活動に微力ながら貢献していきたいと考えています。



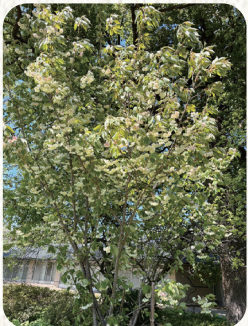
左から、滝澤 歩武先生、中村 治雅先生、本橋 裕子先生

Remudy 通信 36号・編集後記



いつもRemudy登録情報の更新にご協力いただき、ありがとうございます。

更新用紙はもちろんです、お気遣いのお手紙やメモをお付けいただくこともあり、感謝の思いを持ちながら日々業務に努めております。実際の業務上ではお一人お一人の患者様にその都度お礼をお伝えすることが難しく、この場をお借りして、事務局一同、心より感謝と御礼を申し上げます。お預かりした書類は確認・登録作業後、大切に保管・管理させていただいております。更新用紙は年一度のペースでお送りいただきたい旨をお伝えしておりますが、どうぞ期日にとらわれず、患者様の受診の状況に合わせてご記入の上お送りいただければと思います。今後ともよろしくお願い申し上げます。



御衣黄



ネジバナ



ノウゼンカズラ

写真は、NCNP病院のお庭の一角に咲く花々です。春に黄色いお花を咲かせる御衣黄（ギョイコウ）という珍しい桜と、ネジバナ、ノウゼンカズラは5月から6月に見頃になります。NCNPには他にも多くの木々や草花があり、季節を楽しませてくれ、訪れる患者様や働く私たちの目を楽ませてくれています。

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)・顔面肩甲骨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