

# Remudy 通信

37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

師走の候 ますますご清祥のこととお喜び申し上げます。

今年は秋口までとても暑い日々が続きましたが、10月中旬には急に気温が下がり、この通信が届く頃には本格的な冬の季節になっているかと思います。皆様いかがお過ごしでしょうか。本年も世界のある地域ではなかなか争いが止まず、また、世界的にも不安定な状況が続いているところもあります。日本では大阪万博が無事に終わりました。ミャクミャク君とお会いになった方もいらっしゃるでしょうか。万博に象徴されるように、世界が平和に過ごせる日が来るといいなあと思う次第です。

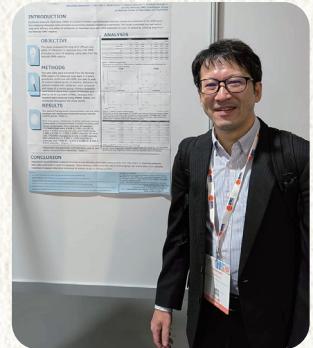
さて、筋ジストロフィーなどの領域では様々なお薬が開発されているなかで、お亡くなりになる方も出てくるなど、やはり新しい治療法には有効性だけを見るのではなく、安全性にも配慮して進めなくてはいけないと思います。

今回のRemudy通信も盛りだくさんです。

小牧先生からは、デュシェンヌ型筋ジストロフィー(DMD)での新しい治療法についての国内外の状況と国内体制整備の重要性、鈴木先生からはGNEミオパチーに対する両側上肢HALのリハビリテーションの効果、高橋先生からは、先天型・小児型筋強直性ジストロフィー調査へのお礼と患者会での活動、後藤先生からはミトコンドリア病の生殖補助医療研究の新たな進展、滝澤先生からは国立病院機構北海道医療センターで開催された筋ジストロフィー市民公開講座での「成人期の筋ジストロフィーの治療・ケア」のご紹介、本橋先生からは神経筋疾患での遺伝子治療の状況、について執筆いただきました。Remudyの今後については引き続き、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ています。新たなRemudyに向かって検討中でございますので、今後ともご協力の程お願い申し上げます。

本年も終わりに近づいてまいりました。新しい年が皆様にとって良い年でありますように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、10月下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のが許しください。)



## DMD治療の新たな展望について

国立精神・神経医療研究センター 小牧 宏文

2025年、デュシェンヌ型筋ジストロフィー(DMD)診療は新しい段階に入りました。日本ではAAV遺伝子治療薬エレビジスが条件・期限付き承認となり、対象は歩行可能で3歳以上、8歳未満の患者さんです。2025年10月21日現在、販売開始時期は未定です。海外で重篤な肝障害などが報告されており、治療を受けるかの判断、投与後の厳密な経過観察と専門施設での長期フォローが重要です。一方、海外では使えるのに日本で未承認の薬が生じる“ドラッグロス”も課題です。ジビノスタット(givinstat)やバモロロン(vamorolone)がその例で、国内導入に向けた環境整備が求められます。私たちはRemudyによる患者登録と地域連携を進め、実臨床データに基づく安全で持続可能な体制を整えていきます。住む地域に左右されず専門医療に届くよう、病院間ネットワークと紹介体制の強化、将来の新生児スクリーニングの検討も進めていきます。Remudyへのご協力を引き続きお願いいたします。





## GNE ミオパチーに対する両側上肢 HAL リハビリテーション

東北大学大学院 医学系研究科 臨床障害学 鈴木 直輝

GNE ミオパチーは 10 代後半から 30 代に発症する進行性の筋疾患で、日本では約 400 名の患者さんがいる指定難病です。この病気は足先から始まり、徐々に上肢や体幹へと筋力低下が広がっていきます。

2024 年 3 月に承認されたアセノイラミン酸は筋力低下の進行を遅らせる効果が確認されていますが、すでに低下した筋力を維持・回復させる治療法はまだ確立されていません。

そこで私たちは、ロボットスーツ HAL (ハル) の上肢用単関節タイプを使った新しいリハビリテーション法を開発しました。HAL は筋肉の微弱な電気信号を検出して動きをサポートする装置です。GNE ミオパチー患者さん 5 名に対して 2 週間の入院リハビリを行った結果、肘の曲げ伸ばし運動を中心とした HAL リハビリテーションにより、上肢の筋力や日常生活動作が改善しました。患者さんによっては「エレベーターのボタンが押せるようになった」など具体的な日常生活動作の改善が得られました。



上肢用 HAL の訓練中



HAL 単関節タイプ

重要なのは、筋肉の疲労や損傷（筋肉から出てくる CK の値の上昇）なく安全に実施できたことです。HAL は適切な負荷で運動を補助し、正確な動きを繰り返すことで、残っている筋肉の機能を最大限に引き出す可能性があります。今後はより多くの患者さんでの検証を進め、長期的な効果についても研究を続けていきます。



## 先天型・小児型筋強直性ジストロフィー調査へのご協力に感謝申し上げます

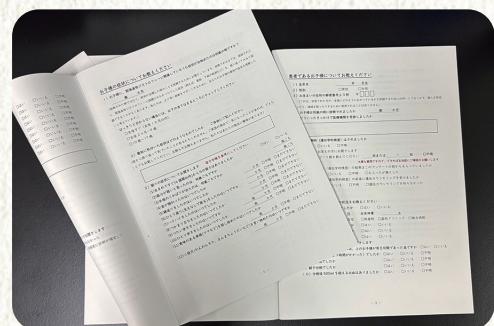
大阪大学大学院医学系研究科 保健学専攻 高橋 正紀

日本医療研究開発機構 (AMED) の研究班では、先天型・小児型筋強直性ジストロフィーに関する調査研究を進めています。その一環として、Remudy にご登録いただいている患者さんのうち、発症年齢が 18 歳以下と登録されている方へアンケートをお送りしました。

発症年齢が 18 歳以下であれば、現在 50 歳を超えておられるような方にもお送りしたため、「なぜ私に届いたの?」「両親が回答するのは難しいのですが…」といったお問い合わせをいただきました。説明不足によりご心配・混乱をおかけしましたことをお詫び申し上げます。

今回の調査は、英国の患者会 CureDM が実施した調査に加え、日本の小児科、心理、遺伝を専門とする先生方と相談して作成した、非常に欲張りな内容となっています。質問数が多く、ご協力いただけるか不安でしたが、すでに 100 件を超えるご回答をいただき、心より感謝しております。この調査を通じて、先天型・小児型の患者さんがどのように困っておられたのか、これまでどのようなケアを受けてこられたのか、どのような支援が必要とされているのか、といった点が明らかになると期待しています。結果がまとまりましたら、改めてご報告いたしますので、もうしばらくお待ちください。

また話題は変わりますが、DM-Family 事務局長の妹尾みどり様が、米国の Myotonic Dystrophy Foundation (筋強直性ジストロフィー財団) より Above and Beyond Award を授与されました。この賞は、患者さんの意識向上や社会への貢献が特に顕著であった個人に贈られるもので、大変名誉ある賞です。ここに改めて、心よりお祝い申し上げます。

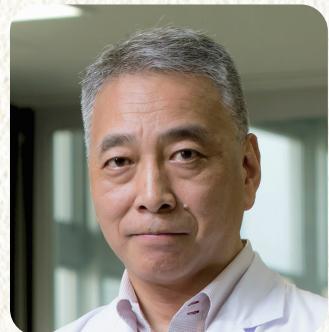




## ミトコンドリア病の生殖補助医療研究

国立精神・神経医療研究センター 後藤 雄一

ミトコンドリア病と診断された女性が健康な子を授かりたい時やミトコンドリア病の子を持つた女性が次子に発症させないようにしたい時などに、体外受精などで卵子や精子を体外で扱って妊娠を目指す治療法を生殖補助医療といいます。不妊治療で発達してきた技術ですが、それを難病治療に応用することができるようになります。ミトコンドリアDNAに病気を発症させる変化をもつ女性が、別の健康な女性からミトコンドリアの提供を受けて妊娠する「ミトコンドリア提供」（以前は核移植と呼ばれていました）が2015年に英国で法的に認められ、この新しい治療研究の成果が2025年7月に初めて報告されました。22例の試みをした内、8例が生児出生（4例女児、4例男児）となりました。



まだ最年長児が2歳であるということで、出生後5年までの発達などの観察期間にあるようです。またオーストラリアにおいても、2022年にミトコンドリア提供の臨床研究の承認を受けた研究グループが今年7月に最初の児が生まれたことを公表しています。日本では、ミトコンドリア提供の臨床研究実施の可否の議論が総合科学技術・イノベーション会議の生命倫理専門調査会で2018年頃に始まり、臨床研究実施は時期尚早とされていましたが、本技術に関する基礎研究を認めることになりました（2022年4月）。我が国この分野の基礎研究と臨床実装の基盤整備が期待されます。

### ミトコンドリア病の生殖補助医療研究

#### ミトコンドリア提供（mitochondrial donation）

1. 英国 Newcastle のグループが、2015年に承認を受けた着床前遺伝学的検査とミトコンドリア提供の臨床研究の成果を2025年7月、New England Journal of Medicine に発表した。
2. オーストラリア Monash 大学と Murdoch Children's Research Institute の共同グループは、2022年3月にミトコンドリア提供の承認を受け、2025年7月に最初の baby が生まれたことを公表。

#### 日本における動向

3. 2022年4月、核置換技術を用いたミトコンドリア病に関する基礎的研究のために、新たに受精卵を作成することを容認
4. 2025年9月、ヒトES細胞やヒトIPS細胞を用いたヒト胚モデルの作成を容認することがほぼ確定（2025年9月3日の総合科学会議生命倫理調査部会で最終検討）培養期間の延長も可
5. 2025年7月の同会議で、iPS細胞由来の生殖細胞の受精実験を認める方向で議論（受精後14日ルールで、ミトコンドリア及びミトコンドリア病関連研究に限定）



## 筋ジストロフィー市民公開講座への参加報告

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9月7日に国立病院機構北海道医療センターで開催された筋ジストロフィー市民公開講座に参加し、「成人期の筋ジストロフィーの治療・ケア」についてお話をしました。

最初に強調したのは、正確な診断の重要性です。筋ジストロフィーは病型によって症状の経過や合併症の起こりやすさに違いがあるため、診断を通じて治療方針や生活の見通しが立てやすくなり、必要な情報の収集もしやすくなります。ただし、同じ病型でも発症の仕方や症状の経過には個人差があるため、診断上の難しさや、一人ひとりの状況に合わせた対策の必要性についても触れました。

リハビリテーションは、筋力低下をはじめとする種々の症状に合わせ、内容や方法を工夫する必要があります。特に、体調に直結しやすい飲み込み・呼吸・心臓の障害に留意することが重要です。これらは筋力が比較的保たれている時期から現れることがあるため、定期的な診察を受け、早めに対応を始めることができます。過労や栄養不良を避け、適切な活動量を維持し、転倒や感染症の予防も大切です。さらに成人期のケアでは、加齢に伴う生活習慣病の予防や、がん検診を含めた一般的な健康管理も欠かせません。「これから何が起こりうるか」を考え、不安や困りごとがある場合は早めに主治医へ相談するようお話をしました。

本講座では、私の発表のほか、小児期の治療とケア、心筋症、リハビリテーション、研究動向の最新の情報に加え、呼吸ケアの実技体験など、多岐にわたる内容が共有されました。私自身にとっても知識を深める大変有意義な機会となりました。今後ともどうぞよろしくお願い申し上げます。





## 神経筋疾患の遺伝子治療

国立精神・神経医療研究センター 脳神経小児科 本橋 裕子

近年、「遺伝子治療」が世界的に注目されています。遺伝子治療とは、遺伝子の異常によって作られない（または働くない）タンパク質を作り出せる遺伝子を補うことで、病気の進行を抑えたり、症状を軽くしたりする新しい治療法です。

神経筋疾患の領域では、脊髄性筋萎縮症に対するソルゲンスマ®（オナセムノゲンアベパルボベク）が2020年に承認され、日本でもすでに投与が行われています。2025年5月には、デュエンヌ型筋ジストロフィー（DMD）に対する「エレビジス®（デランジストロゲン モキセパルボベク）」が日本で承認されました。まだ実際に使用可能な状態にはなっていません。

また、X連鎖性中心核ミオパチー（XLMTM）に対しても遺伝子治療の臨床試験が行われ、その結果が一昨年、昨年と報告されました（Shiehら, Lancet Neurol 2023; 22: 1125-39. Lawlorら, eBioMedicine 2024; 99:104894）。XLMTMはMTM1遺伝子の異常によって筋力が弱く、人工呼吸器が必要になることが多い病気です。海外のASPIRO試験では、遺伝子治療薬AT132(resamirigene bilparvovec)を投与された子どもたちの中で、筋の病理像の改善、呼吸器を外せるようになったり、運動機能が改善した例もありました。一方で、重い肝障害による死亡例も報告され、現在は試験が中断されています。

遺伝子治療は画期的な治療法ですが、長期的な治療効果と安全性を検証するためのフォローアップが欠かせません。また、新しい治療法の開発を推進するためには病気の自然経過を正しく知ることが何より重要です。

いつも先天性筋疾患のRemudy登録へのご協力に、心より感謝申し上げます。今後ともどうぞよろしくお願ひいたします。



第17回アジア・大洋州小児神経学会  
インド タージマハルにて

## Remudy 通信37号・編集後記

いつもRemudy患者登録情報の更新にご協力いただき、誠にありがとうございます。  
事務局一同、心より感謝と御礼を申し上げます。

長くて暑い夏が終わり、この通信をお届けする12月頃は平年より寒い冬になるとの予報です。

こちらの写真は年末年始ごろNCNP内で見られる梅の花です。

日本の四季の美しさを楽しみつつ、どうぞお体に気をつけてお過ごしください。



### 事務局からのお知らせ

～難病の治験情報を検索できるウェブサイトのご案内～

#### 難病治験ウェブ

<https://nanbyo-chiken.nibn.go.jp/>



2025年7月より公開、難病に関する治験情報を簡単に検索できるサービスです。

Remudyよりお知らせする治験を含め、日本全国で実施されている治験情報を検索することが可能です。Remudyとは直接関係はありませんが、参考までにお知らせいたします。



### Remudy 事務局

ジストロフィン症(DMD/BMD/IMD)・GNEミオパチー(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