



みなさんこんにちは。Remudy事務局の木村です。3月も半ばを過ぎ、私のふるさと九州からは桜の便りが伝わって来ました。皆さまにご登録いただいている筋強直性ジストロフィー（DM）登録は、H26-28年の3年間、主に厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患等政策研究事業）「難治性筋疾患の疫学・自然歴の収集および治療開発促進を目的とした疾患レジストリー研究」班（木村班）で安定して運用され、順調に軌道に乗ったところです。この研究の成果で、臨床研究を支える基盤としての希少疾患のレジストリーの有用性が全国に広く認められたといえます。Remudy事務局には、各種学会や日本医療研究開発機構（AMED）の研究費によって研究を進められる高名な先生方から、レジストリーの構築についてお問い合わせを頂きます。私共もできるかぎりレジストリー運営のノウハウをお伝えして参りました。Remudyで得られた知見が様々な形でお役に立っていることを実感しています。さて、皆さまのDM登録は、H29年度から新しい厚労科研「筋ジストロフィーの標準的医療普及のための調査研究」班（松村班）によって進められることになります。またウェブ登録システムには国立精神・神経医療研究センターの運営費交付金の一部が充てられます。昨今の研究費の状況を考えましても財政的に楽観視しているわけではありませんが、皆さまに新しい治療薬が届く日を目指して私たちが頑張っておりまして、これからもどうぞよろしくお願い致します。事務局は大阪大学の高橋先生が引き続き担当されます。

高橋先生、これからもどうぞよろしくお願い致します。

Remudy事務局 木村 円



高橋先生

今回は Remudy 通信の特別版、筋強直性ジストロフィー(DM)特集号をお送りします。登録数が非常に増えましたが、Remudy 通信に DM の話題が少ないというご批判をいただいております。そこで今回は DM しか載っていない、特別号を木村先生のご尽力のお陰で作成することができました。本号に紹介しますように、ここ数年は「筋強直性ジストロフィー治療推進のための基盤整備の研究」班（2014-16年度）を中心とする活発な活動が繰り広げられましたが、今後もこの流れが絶えないよう皆様と一緒に頑張りたいと思います。

Remudy 大阪大学 筋強直性ジストロフィー事務局 高橋 正紀

研究班の活動と今後の課題

国立病院機構 刀根山病院 神経内科 松村 剛

「筋強直性ジストロフィー治療推進のための基盤整備の研究」班は2014-2016年度に活動しました。筋強直性ジストロフィーは多臓器の障害を有する全身性疾患ですが、症状の自覚が乏しく適切な医療を受けていない患者様が多いため、他の筋ジストロフィーに比べて生命予後の改善が乏しい疾患です。研究の進歩で新薬の開発が進んでいますが、このような現状は治験（新薬承認のための臨床研究）を行う上でも支障になります。私達は、研究の現状、患者登録や治験・臨床研究、医療の必要性などを理解いただくためにホームページ(<http://dmctg.jp/>)や Remudy 通信、市民公開講座、学会発表など多チャンネルで情報提供に努めてきました。並行して、標準的な主観的評価指標 (Individualized Neuromuscular Quality of Life questionnaire: INQoL, Myotonic dystrophy Health Index: MDHI) の日本語版作製、エビデンス構築を目的としたプロジェクト・個別研究、筋ジストロフィーの指定難病移行作業などを行いました。こうした活動からいくつかの成果がまとまりつつあり、一部は本特集号に掲載されています。登録患者数が2014年10月の登録開始から2016年末時点で564名に達し、サポートグループの活動が活性化したことも大きな成果だと思っています。

研究班

本研究班の成果も踏まえ標準的医療の普及のため、神経学会を主体とした「筋強直性ジストロフィー診療ガイドライン」の作成を目指し準備中です。

夢（新薬の承認）の追求だけでなく、今できることをきちんとすることで、本症の医療が向上していくことを期待しています。これからも皆様と一緒に努力させていただければ幸いです。

仙台西多賀病院で開催された市民公開講座



2017 東京での市民公開講座での講師・班員の先生

専門家が提供する「筋強直性ジストロフィーの臨床情報」



- ・筋強直性ジストロフィーとは
- ・筋強直性ジストロフィーと診断された方へ
- ・妊娠・出産に関する注意事項
- ・手術・麻酔に関する注意事項
- ・治療開発の現状
- ・患者登録について …等

刀根山病院（大阪府 豊中市）

<http://www.toneyama-hosp.jp/>

開催地一覧(都道府県)

- | | |
|-----|----|
| 北海道 | |
| 青森 | 秋田 |
| 仙台 | 新潟 |
| 東京 | 愛知 |
| 大阪 | 兵庫 |
| 和歌山 | 高知 |
| 鳥取 | 広島 |
| 山口 | 福岡 |
| 宮崎 | 沖縄 |



● 市民公開講座実施場所 (研究班主催)

● 講演会実施場所 (他機関と共催)

患者さん由来 iPS 細胞を用いて、筋強直性ジストロフィーの病因である遺伝子変化を詳細に解析

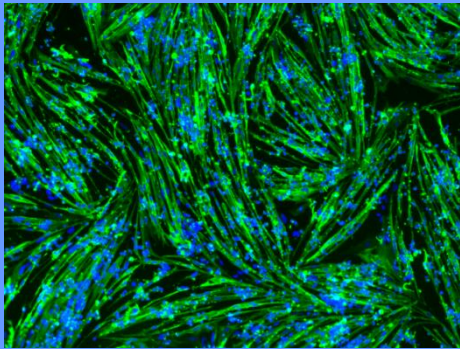
京都大学 iPS 細胞研究所 櫻井 英俊

みなさん、こんにちは。京都大学 iPS 細胞研究所の櫻井英俊と申します。私たちは患者さんの皮膚や血液の細胞から iPS 細胞を作製し、筋肉の病気の研究を進めています。筋強直性ジストロフィーも研究対象にしている疾患で、最近論文発表をしましたので、その内容をお伝えしたいと思います。

私たちは、筋強直性ジストロフィー-1 型 (DM1) 患者さんから作製した iPS 細胞を用いて、この疾患の病因である CTG 繰り返し配列 (CTG リピート) の伸長という現象を再現することに成功しました。DM1 は、DMPK (DM protein kinase) という遺伝子にある CTG リピートが数百~数千リピートにまで伸長してしまうために発症しますが、どうやって CTG リピートが伸長するかはまだ解明されていません。

本研究では、DM1 患者さんから iPS 細胞を作成し、CTG リピートの伸長という病的な現象を解析することを目指しました。DM1 患者さん由来 iPS 細胞では、培養を続けることで CTG リピートが伸長することが明らかとなりました。➤

図 1. DM1 患者さんの iPS 細胞から作り出した筋肉細胞 (緑で表示)



京都大学 iPS 細胞研究所CiRA(サイラ)

<http://www.cira.kyoto-u.ac.jp/j/>



しかし iPS 細胞から、神経、心筋、骨格筋といった組織に分化させたときには、それほど CTG リピートが伸長しないことが分かりました。さらには DM1 患者さん由来 iPS 細胞を心筋細胞に分化誘導した際、健康者由来の心筋細胞と比較して、CTG リピート付近の遺伝子の折りたたまれ方が変化していることも発見しました。现阶段では、この変化が

CTG リピート伸長の原因であるのか結果であるのかは不明ではありますが、今後、DM1 患者さん由来 iPS 細胞を用いて研究を進めることで、CTG リピート伸長のメカニズムが解明されれば、CTG リピート伸長抑制や、CTG リピート短縮という新規治療法開発に役立つと期待されます。

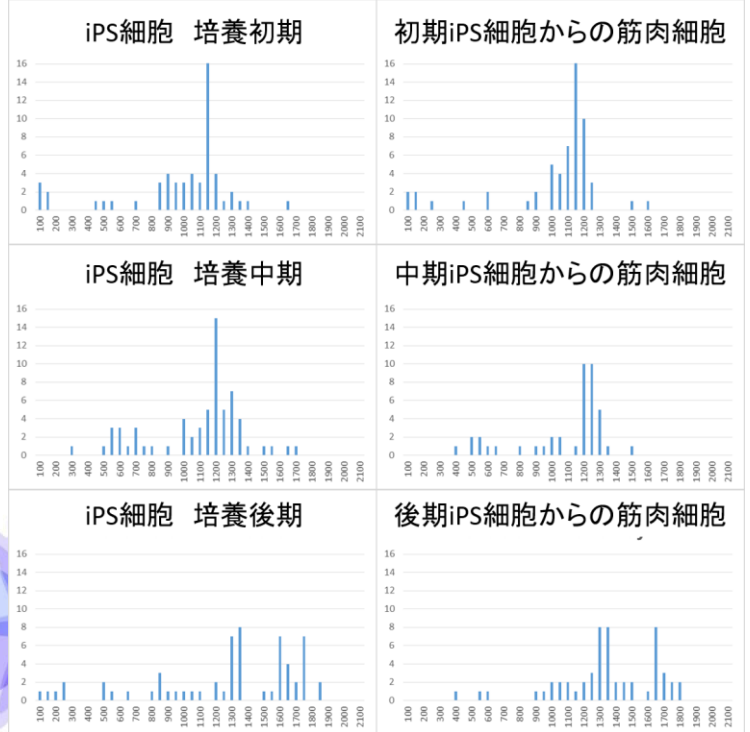


図 2. CTG リピート数の分布グラフ

横軸の数値は CTG リピート数、縦軸はその長さのリピートが存在する割合。iPS 細胞の培養を続けると、ピークを示すリピート数が増加 (右にシフト) するのが分かる。一方、iPS 細胞から筋肉細胞を誘導した時には、元の iPS 細胞のリピート数と近い値を示す。



滋賀医科大学 遺伝性不整脈研究室の紹介

滋賀医科大学 循環器内科・医療安全管理部 伊藤 英樹

Remudy 通信を読んでおられる皆さん、こんにちは。循環器の医師がこの領域の研究に関係していることを不思議に思われるかもしれませんが、神経、骨格筋の研究と心臓不整脈の研究の共通点はとても多く、我々の研究室も筋ジストロフィー症の研究チームに参加させていただいております。我々の研究室は滋賀県大津市の小高い丘の上にある滋賀医大に属しております。敷地内と大学周辺は緑にあふれ、秋の紅葉もつい道行く人が足を止めてしまうほどの美しさです。

我々の研究室が取り組んでいるのは、心臓に発現しているタンパク質の設計図である遺伝子の研究です。まず、患者様から実際に頂いた血液を処理し ➤



➤て遺伝子を抽出し、遺伝子にある変化を見つけます。次に患者様の臨床情報や実験室での基礎的データをもとに、見出した遺伝子変化が及ぼす影響を調べて、突然死、不整脈の予防に役立てようというのが我々の研究の根幹です。現在までに 4,600 例を超える患者とその御家族の遺伝情報と臨床情報を日本全国の施設からいただいております。心臓不整脈の研究を中心に取り組んできてはおりますが、神経内科領域の研究も並行して行っております。冒頭にありますように、てんかんや筋肉のミオパシーなどの疾患と心臓不整脈のメカニズムはきわめて類似しており、循環器医と神経内科医が協力して病態の解明に取り組むことは、両分野の疾患解明のために意味のあることです。近年、フェノコピー (Phenocopy) という考え方が提唱されました。これは、心臓の遺伝子の変化により生じる心電図所見と類似した所見が神経疾患でも確認されることを意味します。例えば、筋強直性ジストロフィーでみられる心電図変化は、心臓のナトリウムチャネルという遺伝子変化が原因で観察される心臓伝導障害やブルガダ症候群などと類似しており、フェノコピーのひとつと考えられます。アンデルセン症候群や筋強直性ジストロフィー、球脊髄性筋萎縮症といった神経内科領域の研究結果をすでに報告してきておりますが、今後、我々が蓄積してきた成果を神経内科領域の疾患の治療に応用していきたいと思っております。

遺伝性不整脈

滋賀医科大学

(滋賀県 大津市)

<http://www.shiga-med.ac.jp/>

筋強直性ジストロフィーの治療研究について

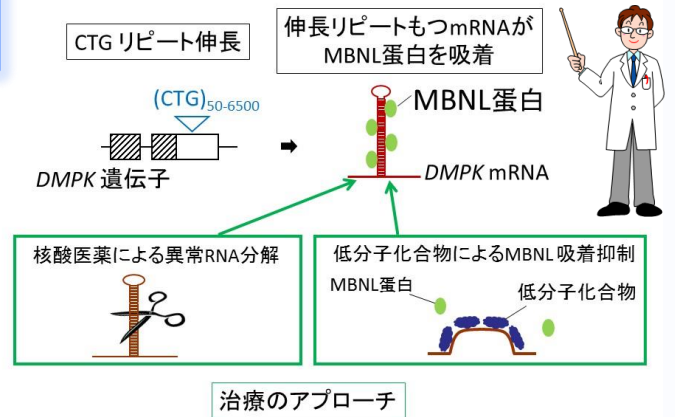
大阪大学大学院 医学系研究科 神経内科学 中森 雅之

大阪大学の中森と申します。筋強直性ジストロフィー（DM）の治療研究をしています。

今回は、患者さんご本人、ご家族の方はおもとより、医療従事者の方も今や遅しと待たれている治療開発の現状をご報告させていただきます。なかなか新薬が出ない状況で、大変もどかしく思われていることと拝察いたします。それでも少しずつではありますが、着実に治療薬開発へむけ世界各地で研究は進んでおります。DMはDMPKという遺伝子上のリピート配列（CTGという繰り返し配列です）が伸びることが原因で、この遺伝子から作られた、伸長したリピートをもつ mRNA（遺伝情報を伝達する指令書です）により MBNL という蛋白が吸着されて、様々な症状を引き起こされます（図）。

開発中の治療アプローチは2つあり、①直接悪い mRNA を分解する方法と、②悪い mRNA が MBNL 蛋白を吸着しないように働きかける方法があります。①のアプローチには核酸医薬が有用で、米国にて治験も行われておりましたが、有効性が乏しいとのことで残念ながら先日いったん中止となりました。しかし今後も薬剤の改良がつけられるとのことで、まだまだ期待が持てます。次に②のアプローチとしては、MBNL 蛋白の吸着を防ぐ低分子化合物を用いたア

筋強直性ジストロフィーの病態と治療戦略



に他の疾患で使用されている薬剤のなかに、そういった効果があるものも見つかっています。なかなか実感が湧きづらいとは思いますが、DM 治療薬開発も実現まであと少しのところまで来ております。新薬開発の最後の段階には、治験といって実際の患者さんでの薬効の実証が必要になります。その際にはよろしければご協力をいただけますと大変ありがたく存じます。

大阪大学大学院 医学系研究科 神経内科学 (大阪府 吹田市)

<http://www.med.osaka-u.ac.jp/pub/neurol/myweb6/Top>

筋強直性ジストロフィー2型

自治医科大学 内科学講座 神経内科学部門 松浦 徹

はじめまして、自治医科大学神経内科の松浦と申します。

筋強直性ジストロフィーの原因遺伝子には2種類があり、DM1とDM2と略称されます。それぞれの遺伝子変異は、DMPK 遺伝子 3'非翻訳領域 CTG リピートと ZNF9 遺伝子イントロン1 CCTG リピートの異常伸長です（右図）。

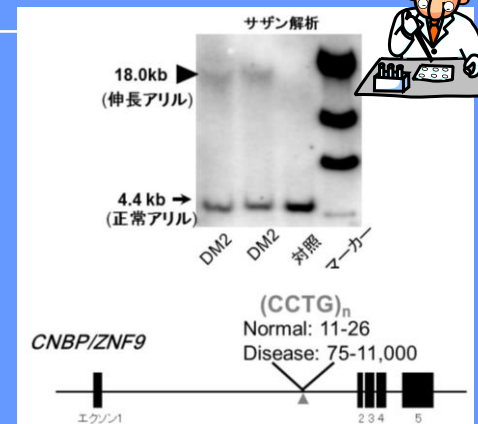


▲松浦先生▲

一般に筋強直性ジストロフィーと言いますと、DM1 をさす事が多いのですが、欧米白人においては、DM2 の頻度は DM1 とほぼ同様と言われております。しかしながら DM2 は、アジアにおいては極めて稀であり、我が国から少数例が報告されているのみです（文献）。臨床的には DM1 と同じように、筋力低下・筋萎縮・筋強直現象・糖尿病・白内障などが見られますが、DM1 との臨床的差異として、DM2 ではしばしば筋強直が目立たず近位筋優位の障害のみを呈しうること、筋肉痛をしばしば認めること、神経症状が少ないこと、若年発症例を認めず高齢発症例が多いことなどが挙げられます。全体的にマイルドと言ってもよいと思います。また、リピート数と症状重篤度の相関が欠如しており、家族内でも症状が極めて多彩であることに注意を要します。ア

アこのため、私は、未だに正確な診断をされていない DM2 患者さんが多数おられるのではないかと考えております。糖尿病・白内障の合併率は100%に近く、両症を合併し DM1 が否定された患者さんには、DM2 を積極的に疑って遺伝子診断することが望まれます。

図1. DM2の遺伝子診断



文献 : Matsuura T, Minami N, Arahata H, Ohno K, Abe K, Hayashi YK, Nishino I. Myotonic dystrophy type 2 (DM2) is rare in the Japanese population. *J Hum Genet* 2012; 57:219-220.

自治医科大学 内科学講座 (栃木県 下野市)

<https://www.jichi.ac.jp/>

米国アイオニス(IONIS)社の臨床試験の結果について

上の中森先生の記事でもふれられていますが、2014年から核酸医薬 IONIS-DMPK-2.5Rx の I/IIa 相の治験を米国で行っていた米国 IONIS 社は、本年1月にその結果について発表いたしました。バイオマーカーや RNA のスプライスなどの検査データは改善の傾向が見られたものの、予想したほど患者さんの筋肉に薬が届いていなかったため、この薬を使用した治験をさらに進めることは断念したとのことです。動物実験での効果が非常に優れたものでしたので、期待も高かったのですが、残念な結果です。しかしながら同社は DM に対する治療薬開発をあきらめたわけではなく、今回の化合物より効果の優れるとされる、同社の次世代の核酸化合物を用いた薬剤開発を進めると発表しています。

同社は核酸医薬のバイオニオ的存在で、神経難病である脊髄性筋萎縮症(SMA)に対する核酸医薬(SPINRAZA)の開発に成功しています。この薬は米国ですでに承認され、日本でも近く承認される可能性が高いと聞いています。同社による、有効性の高い筋強直性ジストロフィーの薬の開発を今後も期待したいと思います。



松村班における中枢神経障害研究の経過報告

独立行政法人国立病院機構 沖縄病院

脳・神経・筋疾患研究センター

諏訪園 秀吾

「なぜそんな研究が必要なのか？」と思われる方も多いかと思います。「筋ジストロフィーは筋肉の病気であり中枢神経（大雑把には脳から脊髄にかけて）には基本的に問題がない」と聞かされてきた方も多いことでしょう。しかし、デュシェンヌ型筋ジストロフィーでは、デュシェンヌ先生の最初の論文のなかに「中枢神経の問題は存在する」との趣旨の記載があります。成人で一番頻度が高い筋強直性ジストロフィーでも、医学教科書にも認知機能障害が起こることが書かれています。筋肉に障害があるだけでもとんでもなく大変なことであるのに、中枢神経にも障害があるとしたらこれはますます大変なことですね。でももう少し先まで読み進めていただいて、実情をご理解いただけてから心配するかどうかを決めてください。

筋ジストロフィーにも様々な病型があり、全ての病型でどのくらい中枢神経障害が存在するのかわかりませんが、まだ研究途上で、全部同じように「認知症がある」として扱うわけではありません。現時点では「筋ジストロフィーの一部に認知のあり方に特徴を持つ病型があり、その一部は重症で認知症と区別がつかない場合もある」というふうにとらえておくのがよいと思います。さらに詳しい情報は下記の参考文献をご覧ください。

冷静に考えてみると、患者さんの日常においては「自分としてはさほど困っているとは思わない」方も、ご家族や在宅ケアに関わる事業所で働く方々のなかには「やはり問題をもつ患者さんもいらっしゃるのだ」という感想の方も、両方おられることと思います。強調しておきたいことは、認知機能低下が著しい場合でない限り、検査を上手に組まなければ異常がわからない場合もありうることです。例えば一般的に用いられるような「長谷川式」と呼ばれる簡易検査だけでは異常が検出されないこともあります。

周囲でサポートする立場の人のなかには、筋ジストロフィーの患者さんは「こだわりの強い性格」であると理解しておられる方も多いかもしれません。そのような「性格」も認知機能検査を詳細に行くと認知機能の特徴から説明できる側面があります。その特徴をよく知っておくことでどのように対処したら良いかがわかり、ケアのあり方も大きく変わることも知っておいていただきたいと思います。つい最近解散した国民的アイドルグループの「世界に一つ〜」という歌ではありませんが、それぞれの（認知）特徴に応じた対処をそれぞれの患者さんの実情に応じて組み立てなければならぬということ、患者さんへもご家族へも、そして筋ジストロフィーに関わる人々全員にお伝えしなければならぬと思っています。➤

➤ ここまで読まれて「心配かも」と思ったあなたへ：病気と戦っていくことは、次々に立ち現れる合併症といかに戦っていくかとはほぼ同じことかもしれません。戦いの相手をよく知っておくことはより上手に生きていくことのために必須かもしれないとも思います。「性格」を敵と誤認するのではなく、病気の症状が何であるかを正確に知ることが戦いのスタートであろうと考えます。また、病気の種類を問わず、前向きな方ほど、側にいる立場からは、いろいろとサポートを計画しやすいかと思います。

患者さんご本人がどのような認知特徴をお持ちかということ、研究班での約80例という比較的多数での検査結果がどうであるかということが、全部の側面について必ず同じ状況になるとは限りません。また、検査結果のうちの一つの異常が患者さんご本人に起こったとしても、それだけで「認知症である」と判断することはこれも早合点です。以上をお読みの上でご心配な方は、このニュースレターをお持ちになり、どうぞ主治医またはかかりつけ医へご相談ください。どのようなことに誰が困っているかにより、どのような検索を進めていくべきかが異なることであろうと思います。

さて、筋強直性ジストロフィーにおいて、やる気スコア（まさに「やる気」を調べる検査）が7割を超える異常率でした。数分で検査可能ですので「簡単な検査一個でなんとか調べてくれ」と言われたらこれを検討するのがよいと思います。また、道具立てが必要ですが「標準注意機能検査」にも高率に異常がみられています。上手に患者さんの意識を向けてあげないと、周りの人は強く注意したつもりでも注意を「うまく惹けていない」ことが起こりうるかもしれません。さらにWisconsinカード分類課題という前頭葉機能を主として反映するとされる検査では、「間違っていると指摘されても間違った選択を続けてしまう」特徴があるかもしれない、という結果が得られています。詳細は論文にまとめている最中ですが、上記が皆様のよりよい療養に少しでもご参考となれば望外の幸いです。

末尾になり大変恐縮ではございますが、松村班での研究調査にご協力いただいた方がお読みいただいている方の中におられるかもしれません。大変貴重なデータが得られたことは、文字通り、お陰様でございます。この場をお借りして改めて感謝申し上げます。



病院敷地内に咲く沖縄の「桜」 撮影：諏訪園先生

独立行政法人 国立病院機構
沖縄病院<http://www.okinawa-hosp.jp/>

参考文献：「筋強直性ジストロフィーの認知機能について」 諏訪園秀吾ほか 神経内科 85 巻 3 号 270-4 頁, 2016 年

松村班筋強直性ジストロフィー代謝障害プロジェクトチーム

独立行政法人国立病院機構 青森病院 神経内科 高田 博仁

松村班代謝障害治療プロジェクトチームでは、筋強直性ジストロフィー（DM1）合併糖尿病に対する適切な治療を展開し、DM1の耐糖能障害に対する標準的治療法を確立することを最終目的として、DM1における糖代謝異常に対して、持続血糖測定器を用いた研究等を企画・実施しています。こうした研究の一環として、この度「DPP-4 阻害剤に関する調査研究」を行いました。DPP-4 阻害剤とは、膵臓からのインスリン分泌を促す消化管ホルモンであるインクレチンの働きを強めて高血糖状態を改善する作用がある薬剤で、Remudy 登録中の糖尿病合併筋強直性ジストロフィー（DM1）例において、糖尿病治療薬として現在一番多く用いられている薬剤です。しかし、新しい薬剤であり、糖尿病合併 DM1 に対する効果は、まだ十分に検証されていません。そこで、我々は、糖尿病を合併した DM1 例における DPP-4 阻害剤による治療の現状を明らかにするために、Remudy に登録できなかった DM1 患者様で糖代謝異常を合併されている方とその糖尿病治療主治医を対象とした二次調査を実施したので、60 名の方から調査に対する回答を頂くことができました。➤

この場をお借りして、ご協力頂きました皆様には深く御礼申し上げます。

結果は、集計・解析の上、専門学会や学術論文として発表する予定ですので、ここでは、その一部をご紹介します。DPP-4 阻害剤が使われていた例は糖尿病合併例の三分の一程度であり、そのうち 90% は HbA1c と血糖値が低下、効果ありとのことで継続、効果不十分にて中止されたのは 5% に過ぎず、全例で問題となるような副作用は認められませんでした。糖尿病治療主治医と DM1 主治医が異なる例が 40%、きちんとした栄養指導を受けていた例は少なく、栄養士による指導を受けたのは 16% に過ぎませんでした。学術発表後、改めて詳細を詰め、皆様にご報告、結果を還元させて載せたいと思っております。



高田先生

国立病院機構 青森病院（青森県 青森市）

<http://www.nhoaomori.jp/>

知っておきたい筋強直性ジストロフィー@仙台 を開催

独立行政法人国立病院機構仙台西多賀病院 医療福祉相談室 相沢 祐一

平成 28 年 7 月 17 日 (日) 当院を会場に、筋強直性ジストロフィー治療推進のための臨床基盤整備の研究班/難治性筋疾患の疫学・自然歴の収集および治療開発促進を目的とした疾患レジストリー研究班の共催で市民公開講座を開催しました。

患者さんとそのご家族・医療関係者の方々を対象に、疾病やリハビリテーションなどの今できる治療、福祉制度などの理解を深めること、そして、新しい治療法を一日も早く届けるための患者登録推進を目的として実施しました。

全国各地にて筋ジストロフィー診療に携わる先生方の講演を聞くことができる貴重な機会ということもあり、在宅患者・家族・訪問看護師・福祉関係者など 130 名を超える方に参加いただくことができました。



講演会終了後には患者さん同士の交流会も行われ、具体的な自宅で出来るリハビリテーションの特技指導をしました。

参加者からは、「非常にわかりやすかった。」「全国の先生方の日々の活躍に感謝している。」「また開催してほしい。」という声が聞かれたり、活発な質疑応答があったりと興味深く聞いていただくことができる有意義な時間となりました。

仙台西多賀病院で開催された、市民公開講座のようす



たくさんの患者さんや先生方にもお集まりいただきました。



国立病院機構 仙台西多賀病院 (宮城県 仙台市)

<http://www.nishitaga-hosp.jp/>

Remudy <http://www.remudy.jp/event/>

Remudy に関するイベント (市民公開講座や班会議など) のご案内は、Remudy のホームページにも掲載されます。

市民公開講座から始まった「筋強直性ジストロフィー患者会」

特定非営利活動法人 筋強直性ジストロフィー患者会

事務局長 妹尾みどり

▶ 受診に来ない患者さんに、患者会を作って患者登録のことを伝えよう

筋強直性ジストロフィー患者会は 2016 年 3 月から活動を始め、おかげさまで 1 周年を迎えました。

当患者会は、筋強直性ジストロフィー患者の旗野あかねが 2015 年に市民公開講座「知っておきたい筋強直性ジストロフィー」に参加したことから始まりました。「患者登録が少ないと、治療薬の国際共同治験ができないかもしれない」、「受診しなくなる患者さんが多い」という話に危機感を持ち、仲間とともに NPO 法人筋強直性ジストロフィー患者会を立ち上げました。

▶ 正しい知識は患者と家族の不安を減らし、希望につながる

当患者会では 2016 年 11 月、会員に市民公開講座についてウェブアンケートを行いました。その結果、市民公開講座に参加して正しい知識を得たことで「不安が減り、希望が持てた」、「病気に対して意識的になった」、

「自ら動くようになった」会員が多く、希望ある療養生活につながったことが実証されました。

回答者全員が「今後も市民公開講座が必要」と答えてア



ストレッチ体験 & 交流会
上 (東京) 右 (名古屋)

患者会



筋強直性ジストロフィー情報集 (DM-info)

患者会有志で作っている Facebook ページです。

<https://www.facebook.com/myotonic/>

スあり、療養に前向きな会員が多いこともわかりました。

▶ 患者登録と患者登録更新は患者自身のためであり、未来への投資

「患者登録と更新は、あなたの未来への投資です。」「すべての患者には、きちんとした医療を受ける権利があります。希望を捨てないでください」と、旗野あかねは語っています。

患者登録・更新には検査が必要です。費用や手間がかかったり、忙しくて検査を忘れてしまったりするかもしれません。しかしこの病気は、さまざまな内臓の病気も起きることが多いので、定期的な検査で極力リスク回避をするのが賢い療養生活です。患者登録をすると約 1 年ごとに更新のお知らせが届きますので、検査を忘れずすみ、患者登録システム Remudy に正確な記録を残すことができます。

さらに患者登録は患者だけが出来る研究への協力です。当患者会では、すでに臨床研究に数名が参加しました。

当患者会は病気に関する情報の発信や、非公開ウェブ・交流会などで患者と家族間での生きた情報を交換しています。みなさまのご参加をお待ちしております。



ご入会は筋強直性ジストロフィー患者会ウェブサイトへ

<http://www.dm-family.net>

患者さんを交えた国際交流

この号に詳しく掲載できなかった重要な出来事として、患者さんを交えた国際交流の進展があります。

英国からは、「筋強直性ジストロフィー—患者と家族のためのガイドブック」の著者であるハーバー先生が来日され、翻訳された川井充先生（残念ながら昨夏に急逝）、大矢先生と一緒に患者さん達が京都で昨春面談しました。また米国からは、臨床医・研究者・患者さんが参加する DM の国際学会(IDMC)の生みの親である芦澤先生に、神経学会のシンポジウムに引き続き、大阪での市民公開講座で 5 月に講演いただきました。お二人の先生のおかげで、英国・米国の患者会との連携も進んでいます。（高橋 正紀）



芦澤先生のご講演
(大阪市民公開講座)



「筋強直性ジストロフィー—患者と家族のためのガイドブック」
著者：ハーバー先生 翻訳：川井充先生 と一緒に
2016 年春 京都にて

Remudy Web登録システムがスタートします

筋強直性ジストロフィーの本登録患者さんが対象となります。
運用開始はGW明け頃に順次ご案内させていただきます。

Web 上で、更新手続きが可能になります。
順次ご案内いたします。

Remudy は情報の橋渡しを円滑にするため、そして一人でも多くの患者さんが情報を提供しやすい環境を作るため、セキュリティの強化を重視したシステムを日立ソリューションズと共に構築しました。是非、ご活用ください。

(Remudy 事務局 Web 登録 : remudy_regist@ncnp.go.jp)

Remudy 編集後記

“「筋強直性ジストロフィーと診断がついたんだけど、治療法もない、もう病院ではできないことはないから来なくていいよ」と、医者に言われました。私たちはどうすればいいのでしょうか。”筋強直性ジストロフィーの生活の質に関する研究 (DMQoL) をやりながら、DM の患者さんや介護をがんばっておられるご家族とじっくりお話をすることができ、私自身、この臨床研究の本当の価値を実感しています。

<http://www.remudy.jp/news/2016/12/000605.html>

新しい治療薬や医療の情報にとどまらず、患者さんご自身のセルフケアの大切さ、私たちの周りにもあるソーシャルサポートや心理的な支援を受けられるのだといった情報を伝え、繋いでいくことにもお役に立てそうだと手応えを感じております。いろいろな立場の方々がお互いの考えを共有することで理解が深まって、同じ方向を見て進んでいくように、そのお手伝いができる Remudy 通信でありたいと願って参りました。

ちょうど一年前、桜の時期の高知で市民公開講座「知っておきたい筋強直性ジストロフィー@高知」を共催させていただきました。そこで一人の患者さんから、「Remudy 通信に筋強直性ジストロフィー (DM) の情報が少ないのでもっと情報を載せてください」とご要望をいただきました。それ以来、なるべく定期的に発行している Remudy 通信にも意識して DM の情報を載せるようにして参りました。

今回は、厚労省からの研究費の追加配分をいただき、またたくさんの先生方に記事を寄せていただきまして、DM の特集号を出すことが出来ました。関係の皆さま、ご執筆いただきました先生方に、改めてお礼申し上げます。

はじめての DM 特集号、読者の皆さまのご感想がとても楽しみです。

木村 円

Remudy (レムディー) 事務局

お問い合わせはできる限りメールかファックスをお願いします

ジストロフィン症(DMD/BMD/IMD)・縁取り空胞を伴う遠位型ミオパチー (GNE)

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)

国立研究開発法人 国立精神・神経医療研究センター
トランスレーショナル・メディカルセンター
神経・筋疾患患者登録センター (Remudy)
患者情報登録部門 木村 円
神経内科 森 まどか (縁取り空胞を伴う遠位型ミオパチー)
小児神経科 石山 昭彦 (先天性筋疾患)
〒187-8551 東京都小平市小川東町 4-1-1
Tel / Fax : 042-346-2309 (直通)
E-mail : remudy@ncnp.go.jp

筋強直性ジストロフィー (DM)

大阪大学大学院 医学系研究科 保健学専攻
機能診断科学講座 臨床神経生理学研究室
神経・筋疾患患者登録センター (Remudy)
患者情報登録部門
筋強直性ジストロフィー担当事務局 高橋 正紀
〒565-0871 大阪府吹田市山田丘 1-7
Tel : 06-6879-2587
Fax : 06-6879-2587
E-mail : DM-touroku@neuro.med.osaka-u.ac.jp