

Patient Support

QOL向上のための
周辺情報

一般社団法人 日本筋ジストロフィー協会の歴史と今

一般社団法人日本筋ジストロフィー協会 代表理事 貝谷 久宣

日本筋ジストロフィー協会 設立までの経緯

筋ジストロフィーという病気が世の中で取り沙汰され始めたのは1955年(昭和30年)頃からである。仙台市にある国立西多賀病院の近藤文雄院長は、兄弟3人が筋ジストロフィーに罹かって途方に暮れている一家庭に出会い、何とかしなければと1957年(昭和32年)、当局(鳩山威一郎大蔵省厚生担当主計官)に状況を報告して善処を依頼したという。また、1961年(昭和36年)に坂本昭(元 参議院議員)は第38回国会で進行性筋萎縮症について次の如く発言している。「…進行性筋萎縮症という非常に変わった病気があります。…一種の身体障害児になるわけです。これが全国にかなりあります、東京都については約五、六百名の数が明確になって、そしてこの母親たちが、進行性筋萎縮症の母親の会というものを作っているんです。…つまり治るということが今日考えられていない病気です。…だからこの際、一とこに集めて、そして特殊な研究の対象とすると同時に国費をもって教育や、いろいろなことを見て、子供に対して希望を与える。お母さんたちに対しても希望を与える。そういういき方をぜひ作っていただきたい…」。坂本氏は医師であり、国立高知療養所の所長および高知市長を歴任した人で、このような国会発言のもとには何らかの患者家族グループの後押しがあったと推定される。また、坂本氏の発言のなかには国立療養所での筋ジストロフィー病棟の萌芽が読み取れる。

1965年前後(昭和30年代中頃)、長崎県佐世保市の川崎菊一氏(元 日本筋ジストロフィー協会理事)は子供の進行性筋萎縮症に悩み、このような不治の病を患う人は他にもいるのではないかと全国を行脚し、患者

を探し当て、患者グループが草の根式に増えていったという(故 高橋英子、元 協会副理事長談)。神奈川県川崎市の高久寅吉氏(元 協会理事)の筋萎縮症を患う息子の窮状が週刊誌に掲載され、関東地区の患者グループ結成の契機となった(河端静子、元 協会理事長談)。そして、関東で会員500余名の「進行性筋萎縮症の母親の会」が結成された。

日本筋ジストロフィー協会の草創期

[1964年(昭和39年)：徳田篤俊理事長、1965年(昭和40年)：小寺昇理事長]

このように社会からも患者グループからも筋ジストロフィーに対する注目と援助の機運が高まり、1964年(昭和39年)3月15日、「全国筋肉萎縮症児親の会」の結成会議が都市センターホール(東京都千代田区)で開催され(出席会員 200名、来賓 23名、各報道機関)，会長に、当時伊藤忠自動車常務であった徳田篤俊氏が選出された。翌日には、会長副会長3名が時の厚生大臣小林武治氏および尾崎嘉篤医務局長を訪問し、筋ジストロフィー症の研究に医師が専念できる研究所と収容施設の整備および医療費の助成を陳情した。この親の会の陳情に対して極めて好意ある態度が示され、直ちに積極的かつ具体的な対策が提示された。そして同年5月6日、厚生省は5項からなる「進行性筋萎縮症対策要綱」を発表し、同時に国立西多賀療養所と国立療養所下志津病院に試験的に各20床の専門病床を設けた。この要綱の発令は誠に素早く、患者・家族にとってはこの政府の対応に驚きと感謝の念をもつたことであろう。参考までにその要綱を掲げる。

①収容および治療について、各担当施設は協力大学と

連携を密にして収容患者の選定、治療方針の確立に遺憾なきようにするとともに学齢期にある者に対しては教育の機会を与えることとする

- ②本病は病期、病勢によってはリハビリテーションの対象となるので当該患者には積極的にリハビリテーションサービスを行うこととする
- ③研究は治療と同様に大学と協力して積極的に推進することとする
- ④医療費は国立療養所入所費等取扱細則により保険診療費の100分の80とし、療育医療の適応については今後検討すること
- ⑤親の会とは連絡を密にしてこれを育成すること

協会の基礎形成期

[1968年～1984年(昭和43年～59年)：第3代理事長河端二男, 1985年～1989年(昭和60年～平成元年)：第4代理事長古島常男, 1970年～1983年(昭和45年～58年)：初代名誉理事長：園田直厚生大臣]

1966年(昭和41年), から河端二男氏が第3代会長となり, その後13年間在任した。河端二男会長の下で省庁へのロビー活動が活発に行われ, その成果として, 昭和43年度から厚生省特別研究費補助金が交付されるようになった(3年間で6,400万円)。昭和48年度は1年で9,400万円に達し, 現在に至るまで50年間以上国費による筋ジストロフィー研究が進行してきた。1967年(昭和42年)の日本筋ジストロフィー協会会報第1号誌で「会員に希望する」と題する文を会長が以下の如く記している。「昭和三十九年春, この会が生まれてすでに足掛け四年, わずか一握りの人びとの必死の願いが, 共感を呼び, 世論を揺さぶり, 国を動かし, 進行性筋萎縮症対策は児童福祉法一部改正を機に今や厚生行政重点施策のひとつであります。日本筋ジストロフィー協会は, 全国8ブロック, 50支部に千五百名の会員を擁し年間数百万の相談療育事業をする団体にまで成長しております。……この協会が福祉団体として法人化される日もそう先のことではありません…」。そして1968年(昭和43年), 厚生省より社団法人の認可を受けた。協会会報誌名は第29号[1972年(昭和47年)7月31日号]から「一日も早く」となった。この誌名には, 研究が進んで一日も早く根本治療薬が開発されますように

という患者・家族の強い思いがこもっていた。「一日も早く」33・34号[1973年(昭和48年)3月28日発行]に次のように書かれている「本年5月, 社団法人日本筋ジストロフィー協会は, 創立10周年記念大会を持ちます。…昭和39年, 発足以来協会は病因の究明と治療法の発見に, 一貫して, 運動の焦点をしぼってきました。この間に, 優秀のスタッフを揃えた立派な研究班が生れ, 施設も児童成人をあわせて二千数百床が整備され, かずかずの身障対策が作りあげられました。昨今, ようやく陽の目を見た, 難病対策に私たちが果たした先駆的役割は, 高く評価されるでしょう。…」。この文からもわかるように, 協会は, 筋ジストロフィー研究の進歩を第一の目標に掲げて, 研究班への激励・協力に力を惜しまず, 寄り添い歩んできた(表)。

協会の躍進期

[1990年～2005年(平成2年～18年)：第5代理事長河端静子, 1992年～1999年(平成4年～11年)：第2代名誉会長小林興三次読売新聞社社主, 2002年～2009年(平成14年～21年)：第3代名誉会長水上健也読売新聞社社主, 2006年～2009年(平成18年～21年)：第6代理事長福澤利夫]

第5代の理事長には第3代理事長の令室河端静子氏が8期16年間その席に着いた1990年～2005年(平成2年～18年)。協会の運営は会費と種々財団法人からの補助金で賄われるようになっていた。

1990年(平成2年)World Alliance of Muscular Dystrophy Association(WAMDA)筋ジストロフィー協会世界連合がミュンヘンで開催され, 多くの患者家族が日本から出席した。この会議は4年に1回開催され, 日本大会が1994年(平成6年)7月15日～17日まで京都都ホテルで開催された。この日本大会の参加者は, 海外から32名, 日本からは医師や公務員各種団体の来賓が50名, そして会員の患者・家族が約500名参加する盛大な会であった。この日本大会準備のために, 筆者は1991年(平成3年)にマルタで開催された筋ジストロフィー協会欧州連合第21回総会に日本大会事務局長として参加した。また, 1993年(平成5年)2月に米国筋ジストロフィー協会(MDA)を訪問し, ロス会長の来日およびMDAのWAMDAへ

表 筋ジストロフィー研究班の変遷

昭和43年～45年 厚生省特別研究費補助金	4班：療護・臨床社会学に関する研究 中島敏夫/井上 満(昭和53年～55年), 井上 満(昭和56年～58年), 青柳昭雄(昭和59年～平成1年), 飯田光男(平成2年～4年), 岩下 宏(平成5年～10年)
昭和46年～52年 厚生省心身障害研究	
昭和43年～49年	
進行性筋ジストロフィー症の成因と治療に関する研究(沖中重雄) 班員：江橋節郎, 勝木司馬之介, 黒岩義五郎, 里中栄二郎, 祖父江逸郎 高津忠夫, 植忠雄, 豊倉康夫, 中尾喜久, 西川光夫, 野村達次 三好和夫, 山田憲吾	5班：モデル動物の開発に関する研究 野村達次(昭和54年～62年), 埼中征哉(昭和63年～平成5年), 錦島 陽一(平成6年～11年)
昭和48年～	
基礎班：沖中重雄ほか, 臨床班：山田憲吾ほか	昭和62年～平成12年 厚生省精神・神経疾患研究委託費 平成13年～21年 厚生労働省精神・神経疾患研究委託費 平成22年～ 厚生労働省精神・神経疾患研究開発費
昭和50年～52年	神経・筋疾患の遺伝子診断システム確立と遺伝子バンクの樹立に関する研究 堺中征哉(平成7年～9年)
進行性筋ジストロフィー症の成因の究明に関する研究(沖中重雄) 基礎班：沖中重雄ほか, 臨床班：山田憲吾ほか	遺伝子性筋疾患の根本治療に関する研究 武田伸一(平成10年～現在)
昭和53年～61年 厚生省神経疾患研究委託費	臨床病態解明と治療法開発に関する研究 荒畠喜一/清水輝夫(平成11年～13年), 清水輝夫(平成14年～19年) 砂田芳秀(平成20年～現在)
昭和62年～平成12年 厚生省精神・神経疾患研究委託費	臨床病態・疫学・治療と臨床試験実施体制構築に関する研究 石原傳幸(平成8年～13年), 川井 充(平成14年～22年)
1班：基礎的研究 江橋節郎(昭和53年～58年), 野々村禎昭(昭和59年～平成1年), 小沢鎌二郎(平成2年～4年), 小沢鎌二郎/石川春律(平成5年～7年), 石川春律(平成8年～10年)	療護・臨床社会学・QOL向上と均霑化に関する研究 福永秀敏(平成11年～16年), 神野 進(平成17年～22年) (敬称略)
2班：病因に関する臨床研究 三好和夫(昭和53年～58年), 杉田秀夫(昭和59年～平成1年), 荒木淑郎(平成2年～4年), 高木昭夫(平成5年～10年)	(祖父江逸郎, 筋ジストロフィー症の臨床. 東京：医歯葉出版：1985, 祖父江逸郎, 筋ジストロフィーはここまでわかった—厚生省研究班20年の歩み. 東京：医学書院：1991. より引用 国立病院機構東埼玉病院 田村拓久先生作成)
3班：臨床病態・疫学に関する研究 祖父江逸郎(昭和53年～58年), 西谷 裕(昭和59年～平成1年), 高橋桂一(平成2年～7年), 石原傳幸(平成8年～13年)	

遺伝性筋疾患の根本治療に関する研究 武田伸一(平成10年～令和元年)	筋強直性ジストロフィー治験推進のための臨床基盤整備の研究(厚労委託費) 松村剛(平成26年～平成28年)
ジストロフィーおよび関連疾患の診断・治療開発を目指した基盤研究 西野一三(平成23年～現在)	ジストロフィーの標準的医療普及のための調査研究 松村剛(平成29年～現在)
遺伝性神経・筋疾患における患者登録システムの構築と遺伝子診断システムの確立に関する研究 木村円(平成23年～平成28年)	エビデンス創出を目指した筋強直性ジストロフィー臨床研究 高橋正紀(平成29年～現在)
ジストロフィーの治験推進、エビデンス創出に関する研究 小牧宏文(平成23年～現在)	遺伝性筋疾患の根本治療に関する研究 青木吉嗣(令和2年～) (敬称略)
ジストロフィー診療における医療の質の向上のための多職種協働研究(厚労科研費) 松尾秀徳(平成23年～平成25年)	

(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 センター長 小牧宏文先生作成)

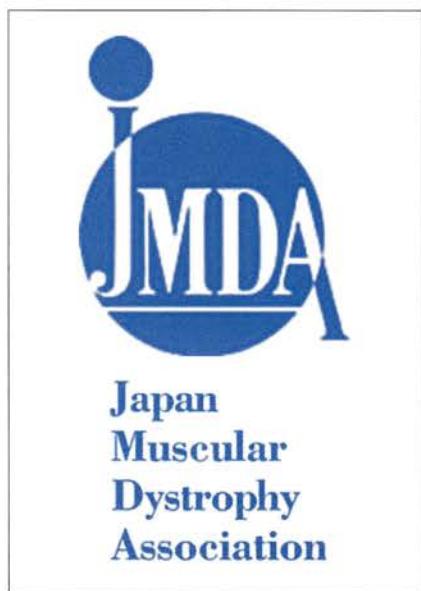


図1 日本筋ジストロフィー協会のロゴマーク

の加入を要請した。

同年には協会のロゴマークが作成された(図1)。

1998年(平成10年)には、患者・家族の生活の質の向上と研究を側面から支援するなどの役割を永年果してきた業績に対して第50回保健文化賞が日本筋ジストロフィー協会に授与された。

2004年(平成16年)には、280ページあまりに及ぶ協会創立40周年記念誌「あしたを信じて」が発行された。

2005年(平成17年)に定められた「障害者自立支援法」の施工により、2006年(平成18年)から「筋ジス病棟」という名前は消滅した。この法律はその後2010年(平成22年)に改正され、さらに、2015年(平成27年)には「難病の患者に対する医療等に関する法律(難病法)」が施行され、筋ジストロフィーは指定難病となった。これらの法律により、それまでは障害者のなかでも筋ジストロフィー患者は特別な待遇を法的に受けたのだが、新法制定後は他の障害者と同等の法的待遇を受けるようになった。

2002年(平成14年)の協会会員数2,790名をピークにして徐々に減少傾向がみられ、2014年(平成26年)には2,216名、在宅会員と入所会員の比はほぼ7対3であった。

協会の成熟期

[2010年(平成22年)～現在、第7代代表理事：貝谷久宣、2014年(平成26年)～現在、第4代名誉会長：野田聖子衆議院議員]

第7代理事長は、神経精神科医であり、筋ジストロフィーに対してより専門的なアプローチをしてきた¹⁾。なかでも、厚生労働省精神・神経疾患研究開発費やその後を引き継ぐ国立精神・神経医療センター精神・神経疾患研究開発費による研究班の班員を複数班に重なり務め、遺伝相談やピア・カウンセラー育成に従事してきた²⁾⁻⁵⁾。また、筆者が始めた遺伝子医療に関するアンケート調査は、1992年(平成4年)の第1回の調査⁶⁾から3年ごとに施行してきており、今年第10回の調査を終えた。また、2008年(平成20年)、福澤利夫理事長の時代に神経・筋疾患医学情報登録・管理機構(現 機構長、大澤真木子東京女子医科大学 名誉教授)を設立し、福山型筋ジストロフィーの遺伝子登録事業を押し進めてきた⁷⁾。2010年(平成22年)には、神経筋疾患遺伝子登録のための会議(Translational Research in Europa-Assessment and Treatment of Neuromuscular Diseases : TREAT-NMD)のために、矢澤副理事長、大高事務局長および筆者がパリに出張した。2020年(令和2年)10月現在の福山型筋ジストロフィー遺伝子登録者数は249名である。

近年、筋ジストロフィーの新薬の開発ラッシュで、近い将来新薬治験が急激に増加することが考えられる。治験における患者の負担は筋ジストロフィーでは特別に大きい。この負担軽減のために、在宅で筋肉機能など15種目の医学情報が経時に測定可能なウエアラブル機器を用いた治験が望まれる。協会は2019年(令和1年)に臨床治験促進機構を設立し、ウエアラブル機器を用いた治験促進活動を始めた。2021年(令和3年)には、国立病院機構4病院と協会および武田薬品株式会社の共同研究「長時間測定可能なウエアラブル機器を用いた筋疾患患者の身体活動量・心機能・自律神経機能の評価に関するパイロット研究」が始まる予定である。

患者による患者のための医療を目指して2013年(平成25年)11月には福岡診療所(所長：竹下研三鳥取大学名誉教授)を、2014年(平成26年)10月には東京に大

塚駅前診療所(所長：大澤真木子東京女子医科大学名誉教授)を開所したが、残念なことに前者は所長逝去のため2016年(平成28年)2月に、後者は経済的理由により2019年(令和1年)3月に閉鎖した。

ACジャパンによる日本筋ジストロフィー協会の公共広告が2017年(平成29年)7月からテレビ放映、新聞、電車中吊りポスターという形で1年間なされた。この広告は、九州の会員からもっと自分たちの病気のことを世間の人に知ってもらえるように協会活動をしてほしいという声を取り上げてのものであった。このACジャパンによる公共広告は協会への高額寄付の篤志で賄われた。

2019年(令和1年)7月1日より61日間、協会がクラウドファンディング「病院に映画館が来た！外出が難しい彼らに仲間と映画を見る体験を」を行い、175件の寄付が寄せられた。この寄付金と東京都の助成金により、全国の国立病院機構病院、支部およびブロック大会で電動車椅子サッカーに人生を賭ける選手たちを記録した映画「蹴る」が計9回上映された。

この12年間、理事長は医学、医療面の仕事を主にしてきたが、矢澤健司副理事長は福祉関連の種々委員会委員を複数歴任し、協会運営に大いに貢献してきた(第47回社会貢献者表彰受賞)。

筋ジストロフィー治療薬 ビルタルセンの上市

日本初の筋ジストロフィー治療薬ビルタルセン(販売名ビルテプソ[®]静注250mg)が、2020年(令和2年)5月20日に日本新薬から発売された。これは「一日も早く」に込められた思いの実現の第一歩である。日本筋ジストロフィー協会会員はこの歴史的快挙を心から祝い喜びたい。また、ここに至るまで、研究を推進してこられた数多くの研究者に心から感謝申し上げる。とりわけ、エクソンスキッピング法を考案された松尾雅文神戸大学名誉教授と新薬の臨床応用へのゴールのテープを切られた武田伸一国立精神・神経医療研究センター神経研究所 前所長の努力には感服の念に堪えない。

この薬はデュシェンヌ型筋ジストロフィーのエクソン53を標的とするアンチセンス核酸であるので、エクソン45-52に変異をもつ患者のみが治療対象である。

このような患者はデュシェンヌ型の約7.7%に過ぎない。デュシェンヌ型のみでなくその他の病型の筋ジストロフィーのすべての患者の治療には100種類以上の新薬の開発をこれから待たなければならない。この快挙はまだまだ「一日も早く」の一里塚でしかないのである。

この歴史的快挙を喜ぶだけでなく、研究の進歩をここまで成就させてきた協会の先人たちの努力を知っておく必要が大きいにある。当時の園田直厚生大臣に筋ジストロフィー研究のための厚生省特別研究費補助金沖中班を1968年(昭和43年)から3年間の研究費計6,300万円を決めさせたのは日本筋ジストロフィー協会の強い要望があつてのことである。その後の国費による筋ジストロフィー研究は日本筋ジストロフィー協会の強い肝煎りで50余年続いてきた(表)。研究費だけでなく日本筋ジストロフィー協会は国立研究所の設立を強く要望してきた(図2)。この設立運動は1971年(昭和46年)の日本筋ジストロフィー協会の総会で決定され、沖中研究班、厚生省、心身協、研究者とともに研究所設立の構想をまとめはじめた。昭和49年度に研究所設立のための検討費が予算化され、1978年(昭和53年)国立武藏療養所・神経センターとして発足し、現在の国立精神・神経医療研究センターに及んでいる。この研究所では国際レベルで種々な疾患に関する研究が進んでいるが、現在も筋ジストロフィーは主要テーマであり、この学界の世界をリードしている。

日本筋ジストロフィー協会の将来

筋ジストロフィーという病気の病型は大まかな分類だけでも8種類、また遺伝子変異を単位にした病型分類では40種類前後になる。筋ジストロフィーとひとまとめにいっても、発症年齢、好発身体部位、病勢進行の速度および遺伝形式も異なっており、患者ごとに問題点は異なっている。現在、協会にはデュシェンヌ型はもちろんその他にベッカー型、福山型、顔面肩甲上腕型などの分科会がある。福山型の遺伝子登録はすでに10数年間協会で行われており、デュシェンヌ型/ベッカー型は2009年(平成21年)から、筋強直性型は2014年(平成26年)から国立精神・神経医療研究センターおよび大阪大学の患者登録サイト「Remudy」で実



図2 協会関係者が田中角栄元総理大臣に国立研究所設立を陳情

施されている。2020年(令和2年)から顔面肩甲上腕型の遺伝子登録の準備が始まり、分科会の活動が活発になってきている。

筆者は、日本筋ジストロフィー協会の将来像を各分科会から構成される筋ジストロフィーホールディング協会となって幅広く活動することが稀少難病を救うために重要であると考えている。

2020年3月から生じた新型コロナウイルス感染症の蔓延で世の中が随分変わってきた。本年の日本筋ジストロフィー協会総会は初めてIT機器を使ったバーチャル会議となった。移動が大変な会員にとってはこの形式の会議は重宝で、総会は大変盛大なものとなつた。今後はこのバーチャル会議をどんどん使用して協会活動が活発になることが期待される。また、財政面でもITを利用した寄付が一層活発になることを願っている。

この拙稿を終えるにあたり本日まで、一般社団法人日本筋ジストロフィー協会を支えていただいた官学産各界の皆様に心より御礼を申し上げます。

●References

- 1) アラン E.H. エメリー(原著). 貝谷久宣(訳).「筋ジストロフィー：いま筋ジストロフィー患者の生活と治療を見直す(ザ・ファクト (No.2))」東京：かまわぬ書房；1996. (Emery, Alan E. H.. Muscular Dystrophy : The Facts. Oxford : Oxford University Press. 1994)
- 2) 貝谷久宣. 遺伝子治療 期待と課題 論点. 読売新聞. 1993年8月26日.
- 3) 貝谷久宣. 遺伝子医療を考える：DNA診断に対する患者・家族の意識. からだの科学. 1995 ; 181 : 118-27.
- 4) 貝谷久宣, ダリル・メイサー, 橋島次郎, 他. 遺伝子・胎児診断に対する期待と疑問. からだの科学. 1996 ; 191 : 2-16.
- 5) Kaiya H, Macer D. Japanese muscular dystrophy families are more accepting of fetal diagnosis than patients. Eubios Journal of Asian and International Bioethics. 1996 ; 6 : 103-4.
- 6) 貝谷久宣, 日本筋ジストロフィー協会(編). 遺伝子医療と生命倫理. 東京：日本評論社；2001.
- 7) Ishigaki K, Ihara C, Nakamura H, et al. National registry of patients with Fukuyama congenital

muscular dystrophy in Japan. Neuromuscul Disord. 2018; 28: 885-93.

日本筋ジストロフィー協会の現況

活動目的：神経・筋疾患に関する知識・病態についての社会啓発とその研究促進による国民の健康に寄与するとともに、筋ジストロフィー患児・者および家族の福祉の向上ならびに療養生活の向上など各種の課題解決を支援することを目的としている。筋ジストロフィーの「根本治療法の開発」と「患者のQOLの向上」を目標に、国や関係機関に施策の推進を強く働きかけている。

年間行事：

筋ジストロフィーについての啓発・教育および情報の収集・提供療養生活の改善と援護」「筋ジストロフィー研究の促進」を柱に、全国総会・大会、会員研修会開催、ピアカウンセラー養成講座などを開催。

会報「一日も早く」(年6回)の発行、会員を対象とした療育相談・療育キャンプ・講演会、会員外の方をも対象とした電話相談を実施している。予想される新薬治験に対応ができるように、神経筋疾患登録・管理機構にて福山型遺伝子登録、治験における患者の負担軽減のための臨床治験促進機構を設置し、ウエアラブル検査機器を使用した治験の促進運動を実施している。

補助金・助成金等を受けている事業

公益財団法人JKA；療育相談・電話相談の実施。
公益財団法人日本財団；訓練指導、療育研修会、訪問調査の実施。
社会福祉法人全国心身障害児福祉財団；療育キャンプ、福祉相談の実施。

研究班員派遣

国立研究開発法人国立精神・神経医療研究センター精神・神経疾患研究開発費「筋ジストロフィーの臨床開発促進を目指した臨床研究(小牧班)」、「疾患モデル動物を基盤とした筋ジストロフィーの新しい治療法開発(青木班)」、国立研究開発法人日本医療研究開発機構(AMED)クリニカル・イノベーション・ネットワーク(CIN)中村班

委員派遣

国立病院機構が運営する病院の療養介護(筋ジストロフィー病棟)利用者の地域移行に関する実態調査」事業検討委員会；神経筋疾患先端医療推進協議会

■組織体制

常勤職員、大高博光事務局長以下非常勤職員3名