筋ジストロフィーの臨床開発推進、ならびにエビデンス構築を目指した研究

矢澤　健司
日本筋ジストロフィー協会

はじめに

患者会として、患者･家族の QOL 向上を求め、一日も早い治療法の開発のための協力が必要です。このため、患者･家族の現状把握や意識調査は重要で、全国からの問い合わせに対応できる相談機能を設置し、病型ごとの分科会を設けて情報を集め、会員からの要望に応えています。早期に診断して適切な治療を早期に始めることは重要で、研究の理解促進に努め、研究の基礎となる遺伝子データベースを整備し、治験や研究開発に協力しています。医療や福祉の社会的環境を整えるための運動も行っています。

方法

･分科会活動

福山型分科会[1]

福山型の遺伝子登録は 2011 年10 月から始まり、2021 年 8 月 1 日現在の福山型筋ジストロフィーの遺伝子登録件数は 282 件です。福山型の分科会はふくやまっこ家族の会として 2012 年に立ち上げました。分科会では遺伝子登録や福山型筋ジストロフィーの解説、お困りごとの解決情報など様々な情報が掲載されています。

2022 年 2 月 26 日（土）に大澤真木子先生のオンライン講演会が行われ、福山型先天性筋ジストロフィーの日常生活の注意点や、医学情報登録等について話されました。引き続きふくやまっこの交流会が行われました。

デュシェンヌ型（DMD）分科会[2]

2021 年 10 月 9 日（土）、10 日（日）の 2 日間で第 35 回全国筋ジストロフィー北海道大会が竹田保実行委員長の下で行われました。医療、福祉、教育と多くの問題に焦点を当てた講演や分科会が開かれました。福祉分科会では、昨年八雲病院が北海道医療センターに移転し、「入所･在宅生活の問題･改善について」北海道医療センター　ハーモニーの会の村上英樹さんと原田義孝さんの発表があり,新しい病棟の紹介の他、入所･在宅生活の問題について指摘がありました。

顔面肩甲上腕型（FSHD）分科会[3]

FSHD 分科会は、FSHD 克服の為、患者、研究者及び筋ジス協会等の関係者が連携して情報発信を行うとともに、基礎研究と臨床現場等の関係者が積極的に参画出来る専門グループを作ることと、患者同士の情報共有･交流ができる場をつくることを目的として設立しました。 現在は、Facebook のグループページを中心に交流しています。

2022 日 2 月 27 日に第 3 回 FSHD オンライン交流会が開催されました。講演は東海大学の三橋弘明先生が最新の FSHD の治療開発研究が紹介されました。この動画は協会の会員限定のページで紹介されています。

･ベッカー型（BMD）分科会[4]

2022 年 1 月 30 日にベッカー型分科会の立ち上げの会開かれました。ベッカー型筋ジストロフィー（BMD）は、デュシェンヌ型筋ジストロフィー（DMD）と同じジストロフィン遺伝子の変異により筋の膜に局在するジストロフィンが欠損して発症する難病です。

ベッカー型については 2021 年 6 月 26 日から 4 回にわたり、中村昭則先生に講演して頂きました。この筋ジストロフィー･オンライン講演会（ベッカー型筋ジストロフィー（BMD）、ウエアラブル機器による機能評価）の動画が公開されています。

DMD ではジストロフィンが完全に欠損するため重篤な経過をとりますが、BMD では不完全ながらもジストロフィンが産生されるため、一般的には軽症と理解されています。しかしながら、症状や経過は患者間で大きく異なり、中には筋症状は軽くとも心筋障害が強く出現して心不全から心移植に至る例もあります。

BMD 分科会は、現在、鳥越勝さん、遠藤光さん、柴﨑浩之さんが中心になってホームページを立ち上げています。

（https://www.bmd-jp.org/）

・電話相談による医療相談室実績報告書[5)]

石原傳幸

平成 3 年度の医療相談室の実績を以下に報告する。

1.ホームページの医療相談室へのアクセスは 0 件であった。電話相談は総計 29 件に上った。

2. 疾患で分類するとDMDと強直性が7件づつ、ベッカー型が4例、肢帯型が3例、福山型が2例、顔面健康上腕型が1例

未確定者が4例。筋ジスという診断名が1名などであった。全国から相談が寄せられたが、一件中国から電話があったが、日本人家族であった。

3. 相談者を見ると本人からの相談は9件で31％を占めている。母親から10件で34％、父親からは3件、妻からが2件、妹からが1件

知人は施設職員や友人が占めていた。母親から聞かれた病気についてはやはりDMDが5件と半数を占めていた。福山型が2件、強直性が3件であった。父親からは DMD,強直性、顔面健康上腕型がそれぞれ1例であった。DMD,強直性が多いのは患者数が多いことが反映されているのだろう。

・患者の QOL 調査[6)]

療養介護病棟（筋ジスストロフィー病棟）の QOL 調査は 2016 年に国立病院機構と共同で行いましたが、今回改めて令和2年度障害者総合福祉総合事業「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」について協力依頼がきましたので調査内容の検討から参加しました。令和 3 年 3 月に報告書が届きましたのでその内容について概略を報告いたします。

筋ジストロフィー疾患による入院患者本人の地域生活に関する意向や地域で生活する場合の支援体制に関する実態は十分に把握されていない。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）利用者の地域生活に関する意向や、地域生活への移行に当たっての課題等及び、市町村における筋ジストロフィー疾患のある障害者の地域生活を支える地域資源（サービス）の現状や課題を把握することを目的として実施された。

調査は3つの種類で行われた。

① 療養介護利用者に関する質問紙調査、ア. 意向等調査：調査対象者 1,805名中有効回答数416件（23％）の回答を得た。イ. 基礎情報調査（入退院期間等） 有効回答数 479 件（26.5%）

② 療養介護利用者に関するヒアリング調査、調査協力に同意した調査対象者に対し、対応可能なヒアリング実施日時を確認し、メールや利用可能なオンラインツールを使って行われた。

ヒアリング調査 30 名（7.2%）

③自治体に対する質問紙調査（自治体質問紙調査）

自治体 （1,741 団体）回答 934（53.6%）

調査結果

① 入院生活について
- 満足+やや満足 49.7%、
- どちらともいえない 21.4%
- 満足していない+あまり満足していない 27.7%

② 楽しみにしていること
- 1）インターネット 57.2%
- 2）面会 52.6%
- 3）余暇活動 45.4%
- 4）入浴 45.0%
- 5）外出、散歩 44.0%
- 6）病院内での行事 43.3%

③ 不満に思うこと
- 1）ナースコールを押してもすぐ来てくれない 52.6%
- 2）面会が思うようにできない 45.7%
- 3）外出や文化活動が思うようにできない 43.0%

④ 入院に至った経緯
- 1）家族による介護または養育が困難 47.8%
- 2）近隣に筋ジストロフィーの専門医がいない 30.8%
- 3）医師の勧めで 28.1%

4）家族の勧めで　23.8％

5）住宅に十分なスペースが無く、バリアフリーで無かった　21.9％

⑤　今後の希望する生活

1）　このまま入院を継続したい／せざるを得ない　63.0％

2）入院以外の生活を体験してみたい　10.6％

3）地域で生活をしたい　9.9％

4）分からない　9.6％

5）その他　4.1％

⑥　自治体質問紙調査

1,741 自治体　有効回答数 934 （53.6％）

筋ジストロフィー患者の人数も把握 143 15.3％
筋ジストロフィー患者の人数不明 459 49.1％ 筋ジストロフィー患者はいない　143 15.3％
筋ジストロフィー患者把握していない 189 20.2％
無回答 0 0.0％　合計 934 100.0％
問題点：
「日常生活における医療的ケア体制が十分でない」との回答が 71.3％と最も多く、次いで「グループホームが不足」（62.3％）、「重 度訪問介護等の訪問系サービスが不足」（60.3％）
該当者がいる自治 体 （34.6％ ）
地域移行について：自治体全体では「不可能ではないが困難だと思う」
調査のまとめ；
療養介護（筋ジストロフィー病棟）利用者の今後の生活の希望に関しては、意向等 調査における調査協力者全体の 63.0％が「今後も入院生活を継続したい／せざるを得 ない」と考えている一方で、20.5％の方が「入院以外での生活の体験」又は「地域での 生活」を希望していることが把握された。

過去3年間の各年度において筋ジストロフィー病棟から地域生活へ移行された患者の人数については、26 病院を合わせ年間 10 人程度で推移しており、療 養介護（筋ジストロフィー病棟）利用者数は 26 病院において過去3年間で-0.6％の減 少率であった

・治験における患者負担軽減の為の評価法の検討（ウエアラブル機器）[7)]

臨床開発を目指したベッカー型筋ジストロフィーの自然歴調査研究につてのオンライン講演会の第 4 回目にウエアラブル機器を用いた評価について講演をして頂きました。ウエアラブル機器を用いた身体活動量、心機能、自律神経評価を行うもので、R3 年度はパイロット研究を行い、R4 年度からの研究計画の立案し実施する。研究の実施体制はまつもと医療センターの中村昭則先生を中心に研究班の先生方に参加してもらい製薬会社及び日本筋ジストロフィー協会も参加する体制で行われます。
小型軽量なウエアラブル機器で２４時間連続計測が可能で多くの項目を計測評価できるもので日常生活の活動から治験必要なデータを取得するものです。この他に BMD 患者・家族・支援者が抱えている課題の解決と社会資源についての検討も行います。

・口腔内ぬぐい液方法による遺伝子検査法の検討[8)]

新型コロナウイルス感染症の拡大の中「PCR 検査法について」加藤慎吾先生にオンライン講演会をお願いして 2021 年 3 月 27日 Zoom で行った。

この中で加藤先生の考案した舌背拭い液法は唾液による方法に比べ 10 倍感度が高いことが新潟大学医歯学部顎顔面口腔外科学分野の高木律男教授との共同研究で明らかになった。今後、新型コロナウイルスの PCR 検査法の中で安全で簡便な方法として期待が寄せられる。講演の動画は協会ホームページで紹介されている。

２０２１年７月ごろから増え始めたコロナ感染の第５波が 9 月に入り急激に減ってきました。この現象をどの様に説明するか加藤慎吾先生に 2021 年 11 月 27 日に「新型コロナウイルス感染症の検査及び動向」についてオンライン講演会をお願いしました。
この動画は協会ホームページに公開されている。

考察

・ 各分科会の活動については治療薬の開発が進み、治験が行われてきている状態で重要な活動です。各病型の遺伝子データベースも構築され、研究班や製薬会社からも重要視され、多くの問い合わせが協会に来ている。また、各分科会でも詳しい情報について患者・家族から質問や要望が寄せられている。これからの協会の活性化からも重要な要素の1つと言える。

・ 電話相談による医療相談は全国的にも専門医が少なく、多くの患者・家族が悩みを抱えている中で、気軽に相談できる場所として重要です。特に、コロナ禍で移動が難しい中で安心して専門的な話が聞ける場所が今後とも必要とされる。

・ 患者のQOLに関する調査は、以前協会と国立病院機構本部と共同で行ったものと、ほぼ同様な結果が出ている。今回は地域移行を主なテーマとして、全国の自治体に筋ジストロフィー患者の福祉サービス体制を調べたところに大きな意味がある。1,741 自治体の中で有効回答数 934 (53.6%)あり、人数を把握している自治体が143 (15.3%)あり、多くの患者・家族が福祉サービスを使っていることが分かった。しかし、病院から地域に移行するための24時間介護を担っている重度訪問介護や病院との連携が不十分であることも判明した。この課題は患者会としても重要な項目であるので今後検討して行きたい。

・ ウエアラブル機器による患者の運動量測定技術は筋生検や6分間歩行など被験者に過酷な負担をかける評価方法に比べ、日常の活動の中から運動量が評価できることから福山型などの重度な患者に対する評価ができる可能性があることから今後とも期待して行きたい。

・ 口腔内ぬぐい液方法による遺伝子検査法の検討では、2年以上も続くコロナ禍で比較的に簡易な方法で安全に採取できPCR検査ができることは必要な技術と言えます。また、加藤先生の第5波の感染推移のモデルは急激な感染の変化をよく表しています。今年に入ってからの第6波のピークが2月ごろに来ると予測されていましたが今後の研究に期待を寄せています。

・ 今後も研究班の先生方や製薬会社の方々や国立病院機構の方々と協力して行きたいと考えています。また、厚生労働省や各自治体とも連絡を取って患者・家族に良い環境を作ることを目指したいと思います。

参考文献

1）大澤真木子、療育研修会「福山っ子感性豊かな素敵なお子さんたち～脳　眼　筋の異常の併存と感受性豊かな心～」、東京女子医科大学　名誉教授／日本てんかん学会元理事長／日本小児神経学会元理事長、2022-2-26

2）竹田　保、第 35 回全国筋ジス北海道大会、第2分科会（福祉分科会）報告、北海道地方本部長、2022-4-26

3）八代　弘、早期診断、早期治療への新たな取り組み（FSHD　分科会の活動について）、FSHD 患者分科会報告、2022-4-27

4）遠藤　光、ベッカー型分科会の立ち上げについて、BMD 分科会報告、2022-4

5）石原傳孝、電話相談による医療相談室実績報告書、日本筋ジストロフィー協会専属医／国立病院機構あきた病院神経内科、2022-4-15

6）PwC コンサルティング合同会社、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、令和2年度障害者総合福祉推進事業、2021-3

7）中村昭則、第 4 回ウエアラブル機器の評価について、日本筋ジストロフィー協会オンライン講演会、2021-08-07

8）加藤慎吾、新型コロナウイルス感染症の検査及び動向、2021 年度小牧班班会議、2021-12-3