

令和4年度精神・神経疾患研究開発費

「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」班(小牧班)

日本筋ジストロフィー協会 の分科会について

日本筋ジストロフィー協会

上級顧問 矢澤 健司

今回の発表の内容

1. 分科会の名前
2. 分科会の目的
3. 登録人数（内協会会員数）
4. 患者遺伝子登録の有無（登録機関名、登録方法）
5. 情報の発信方法（ホームページ（URL）、メールマガジン、機関紙、その他）
6. 会員募集方法（ホームページ、パンフレット、FAX、メール、その他）
7. 治療薬の開発状況（研究、治験、その他）
8. 分科会で特に力を入れている内容
9. 今後の計画
10. 要望事項

DMD分科会 活動報告

(1) 名称 DMD分科会

2015年入院患者のQOL低下について「DMD当事者と支援者におけるQOL向上員会」Facebook、ポスター展示、小冊子配布、
病院機構本部と共同で筋ジストロフィー病棟アンケート実施

(2) 問題点と課題

先端医療の進歩で寿命は飛躍的に伸びたが慢性的な人手不足で患者のニーズに寄り添う対応が難しい。特にコロナ禍では家族や友人との面会が出来ず、サークル活動や外泊・外出、患者会主催の自粛・中止。緩和に向けた対応を要望

(3) 今後の展望

コロナ禍の中でZoomなどによる、オンラインでのミーティングや講演の実施ができるようになり、病棟から参加できる環境を整えたい。

DMD分科会 活動報告

(4) アシスティブテクノロジーの活用

僅かな指の動きで、押すことのできるスイッチや、一つのスイッチを使って、パソコン操作やテレビ・レコーダーなどのベッド回りの家電製品を、介助者の絵を借りずに、操作できる福祉機器の利用について、サポートを行える技術を持つ作業療法士の配置。

(5) 分科会で力を入れていること

今年度はホームページを立ち上げて会員を増やすこと。

家族との面会や社会と繋がるためのインターネット環境調査。

(6) 今後の計画

オンライン交流会・世界デュシェンヌ啓発デーへの参加・海外の患者団体との交流

(7) 要望事項 予算助成（ホームページ予算の継続）

福山型分科会 活動報告

1. 分科会の名前 ふくやまっこ家族の会

2. 分科会の目的

今から10年ほど前、福山型のお子さんを持つお父さん・お母さんが、治療薬の開発を少しでも早めるために何かできることはないか、医学情報登録数を少しでも増やしたい！との願いから、日本筋ジストロフィー協会の分科会として「ふくやまっこ家族の会」を作りました。会では、治験のための医学情報登録の推進活動のほかに、ふくやまっこ家族が抱える生活の不安や悩みを相談したり、正しい医療情報やリハビリの紹介をしたりするため、「ふくやまっこ広場」というホームページを開設しています。ふくやまっこのエキスパートである東京女子医大の先生にご協力いただきながら、ふくやまっこの育児・お世話に役立つ情報を発信しています。また、ふくやまっこ家族が集まるイベントも開催しています。過去には、お泊り会や果物狩り、バーベキューなどを行い、日々の悩みや、グチ、うれしかったこと、病気についての情報などなど、いろいろな話ができる交流の場を作ってきました。

3. 登録人数 278世帯（うち協会会員119世帯）

福山型分科会 活動報告

4. 患者遺伝子登録の有無

有（登録機関名：神経・筋疾患医学情報登録・管理機構

登録方法： 機構あてに「登録・管理依頼状、登録用紙、遺伝子解析検査報告書のコピー」を郵送して登録）

5. 情報の発信方法 ホームページ (<http://fukuyamakko.com/>)、メールマガジン

6. 会員募集方法 ホームページの「入会受付フォーム」にて募集

7. 治療薬の開発状況

- 『福山型先天性筋ジストロフィー患者を対象としたNS-035の多施設共同第I相臨床試験』が進行中

福山型分科会 活動報告

8. 分科会で特に力を入れている内容

会員同士の交流の場をつくり、毎日のお困りごとやその解決方法、病院や治験についての情報共有を行っています。特に、ふくやまっこが生まれたばかりのご家族の不安を少しでも解消できるよう、小さいふくやまっこを持つご家族を対象に定期的にZoom会議を行い、お悩み相談や日々のお世話の工夫などをお話していただける場を設けています。

9. 今後の計画

コロナのためにできなくなってしまったイベントなどの交流企画や宿泊研修会を復活させていきたいです。

10. 要望事項

ホームページ管理費用にかかる予算を定期的に措置していただきたいのと、今後、イベントなどを開催する際に交通費や会場代などの補助をしていただけるとありがたいです。

顔面肩甲上腕型分科会 活動報告

1. 名称

- ・ 顔面肩甲上腕型分科会（FSHD分科会）

2. 目的

- QOLの向上（日本筋ジストロフィー協会の一翼を担う）
- 患者同士の安定した交流の場の確立
- 海外の患者会とのグローバルな連携強化
- 2015年FSHD研究会コミュニティーの立ち上げ（研究者および患者の交流の機会の構築）
- 2020年9月REMUDYでの国内FSHDレジストリ登録が始まる。積極的に周知 - 臨床試験・研究のための効率的なパートナーシップの構築

3. 会員数 4 2 名（内協会会員 3 2 名）

4. 患者遺伝子登録：有

- ・ 神経筋疾患患者登録サイト Remudy 2020年9月に登録開始

顔面肩甲上腕型分科会 活動報告

5. 情報の発信方法

・ホームページ (<https://www.fshd-jp.org/>) ・ Facebook

①患者交流会 (<https://www.facebook.com/fshd.gathering>)

②FSHD-info (<https://www.facebook.com/FSHDinfo>) ・メーリングリスト (登録会員用、スタッフ用)

・その他、YouTube動画 (2本)

6. 会員募集方法

・FSHDホームページ内の入会ページより申込み

・日本筋ジストロフィー協会入会時のお知らせ

7. 治療薬の開発状況

・「ロスマピモド」アメリカで治験第3相実施中

・Avidity Biosciences は AOC 1020 のフェーズ 1/2 臨床試験を今年 2022 年に開始する予定。試験の場所と開始日はまだ発表されていません。治療手段は、核酸医薬。

・Rocheは、FSHDのフェーズ 2 を開始すると発表。MANOEUVREと呼ばれるこの治験は、デンマーク、イタリア、英国、米国で実施され、2022年末までに患者の登録を開始する予定。治療手段は、ミオスタチン阻害薬。

顔面肩甲上腕型分科会 活動報告

8. 分科会で力を入れていること

- ・ 会員募集とRemudy登録数を増やす取り組みを行っています。
- ・ オンライン交流会を実施し、患者やご家族のコミュニケーションの機会を増やしています。
- ・ 国外のFSHD患者会との交流と連携を積極的に進めています。（FSHD-Society）
- ・ 国内でのFSHD研究者やFSHDへの協力医師を募りネットワーク作りを進めています。
（FSHD研究班が理想）

9. 今後の計画

- ・ オンライン交流会開催（FSHD生活(QOL)向上委員会：年3～4回）
- ・ 医療講演会：年1回）
- ・ 国外のFSHD患者会との交流活動実施（FSHD-Societyとの連携強化）
- ・ 患者登録啓発ポスターを使用して拠点病院へのRemudy再周知（50か所程度）
- ・ FSHD協力医師を募るための取り組み実施（開始中）
- ・ ホームページの内容の充実、SNS等の活用による情報発信

10. 要望事項

- ・ 必要な経費の予算措置をして頂きたい。（ホームページ使用料等）
- ・ 協会入会者の分科会入会の確認を積極的によりしくお願いします。
- ・ 交流会開催時の協会内周知の一元化をお願いします。
- ・ FSHD遺伝子診断の保険適用要請陳情を個別に実施頂きたい。

ベッカー型筋ジストロフィー(BMD)分科会 活動報告

1. 分科会の名前 ペッカー型筋ジストロフィー分科会(BMD分科会)
2. 分科会の目的

ペッカー型筋ジストロフィー(BMD:Becker Muscular Dystrophy) の治療法に関する研究開発の発展を目指し、患者、研究者及び筋ジストロフィー協会等の関係者が連撰して惜報発を行うとともに、基礎研究と臨床現場等の関係者が積極的に参加できる専門グループを作ること。

3. 葦録人数（内協会会員数） f47名(34名)
4. 患者遺伝子葦録の有無（登録機関名、登録方法）

追伝子産録：有

葦録機関名：神経・筋疾患患者葦録センター(Remudy)

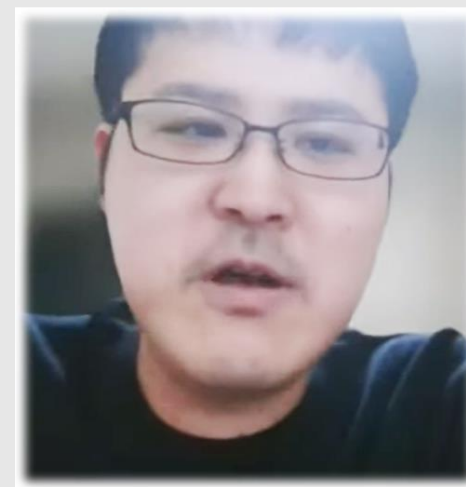
登録方法：必要葦類を郵送



会長 鳥崎さん



福会長 遠藤さん



福会長 柴崎さん



ベッカー型筋ジストロフィー(BMD)分科会 活動報告

6. 会員募集方法・ホームページ・SNS ・ {仮} NCNPでの掲示

7. 治療薬の開発状況 <研究>

- ・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（難治性疾患実用化研究事業）

- ・アレルギー治療・肥厚性癒痕治療を目的にトラニラストの投与を受ける心不全を併発した筋ジストロフィー患者におけるパイオマーカー探索研究

- ・重症度の異なるゲノム編集マウスを用いた筋ジストロフィー重症化機序に関する研究（科学研究費助成事業）

- ・豚灌流心の光学マッピングによる筋ジストロフィー心筋症初期病態の機能

- ・形態学的解明（科学研究費助成事業）

<治験> なし

ベッカー型筋ジストロフィー(BMD)分科会中間報告

8. 分科会で特に力を入れている内容

- ・会員募集: 設立後間もないため仲間を増やしています。
- ・交流会の実施: 設立後間もないので会員の交流に力を入れています。

第1回5月4日(土)(参加者14名)、第2回8月28日(土)(参加者12名)

9. 今後の計画

■交流会の実施

(今年度)第3回12月23日(金)20時～、第4回3月25日(土)15時～

(来年度)6月、9月、12月、3月を予定

■勉強会の実施

(今年度)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

勉強会を1月または2月に予定、(来年度)8月、2月を予定

10. 要望事項

- ・会合等での告知や周知の機会をできる限りいただけますと幸いです。

筋ジストロフィー協会電話相談の現状(石原先生)

- 件数は総計18例。筋強直性ジストロフィーが最も多く、3分の1の6件を占めた。
- ジストロフィン異常関連が3件（17%）,
- 肢帯型ジストロフィーが2件、
- 顔面肩甲上腕型筋ジストロフィーは1件であった。筋強直性ジストロフィーの2件が激しい腰痛を訴えていたのが注目される。
- また診断不明例が多かった。本人からの相談が11件と61%であった。次に多かったのが母からで5件で28%。残りは父親と娘からだった。
- 相談が来たのは九州から北海道と広範囲であった。相談に内容については広範囲であったが、遺伝や予後の相談も多い。
- 詳しい遺伝相談は受け付けず、一般的な疾患についての遺伝の説明にとどめている。
- 回答内容は地元の国立病院機構病院や大学神経内科受診を勧めている。

神経筋疾患論文集について（石原先生）

最近特に論文投稿件数が増えている。内訳は、

ALS	33,568件
サルコペニア	15,300件
筋萎縮	45,198件
呼吸筋	33,558件
炎症性筋疾患	30,468件
LGMD	9,096件
ジストロフィン関連	26,800件
筋強直性ジストロフィー	7,355件
先天型	5,249件

ウェ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 (貝谷先生、中村昭則先生)

本研究はウェアラブル機器のCarPod® (MEDI LINK) を用いて、筋ジストロフィーをはじめとする筋疾患患者の

- 身体活動情報（活動量、歩数、姿勢など）、
- 心機能（心電データ）、
- 神経機能（心拍変動解析・身体表面温度）

を連続測定して、自然歴・治療介入時期に役立つ情報の取得や、治療薬・治験薬の効果判定に応用できるかについて検証することを目的とする。

今後の活動

- 各分科会は引き続きホームページの充実を図り、交流会や研修会を企画して多くの人に参加してもらおうこととしています。
- 分科会の詳しい活動内容は、協会ホームページのにある令和4年度全国大会（会員限定ページ）のコーナーでそれぞれの報告をYoutube動画で見ることが出来ます。