

療育研修会 講演内容

- ◆テーマ 「デュシエンヌ型筋ジストロフィーの 奈良 支部
治療法開発の動向」 講師 松村隆介 医師

ジストロフィンの欠失とよほどの小さなことで、アンチセンスオリゴを
使ったエクソンスキッピング法により、どのように欠失箇所やそのまわりの
エクソンに働きかけて修復を行うか、エクソンの図式モデルを使って説明。
エクソン6とエクソン8に対する核酸医薬品アンチセンスオリゴを使った治験から
→エクソン8に対するものが有効性が認められる。

最近開発されたゲム編集技術について → 遺伝子そのものを変化
させる根本的な治療ではあるが、安全性の問題などがある。

- ◆テーマ 「重度訪問介護の利用について」 - 佐村知哉療育指導室長
- 平成18年4月 障害者自立支援法施行で初めて規定された事業
身体介護に加えて重度訪問介護を利用する事で生活のゆとり
や安心が得れる。→且し自治体によっては重度訪問介護を行っている
事業所が少ないという現実問題。入院入所者は対象外にしているが
「28年6月28日より入院・入所しても重度訪問介護が利用可能に」
通知文/障障発0628第1号文添付。→これを理解している自治体
が少ない。利用するためにはサービス等利用計画書の変更し、市長村に
申請して、障害福祉サービス受給者証の変更とともに、病院のリスク
管理等の職種との検討の上、外出の可否の判断が必要になることある。

療育研修会実施状況

奈良

支部

参加数

15名

実施場所

奈良医療センター 2<3病棟 講堂



実施を終えて（感想等）

参加者の感想等、必ず記入して下さい。

毎年先生の講演を聞いていて、ジストロフィン遺伝子は
聞きなれた用語ではあったが、今回使われた図式は
とてもわかりやすく、欠失した遺伝子のせいでジストロフィン蛋白
ができてくるしくみや「エクソスキッピング法」がこれを
どのように修正して症状の軽度化につながるのかよくわかった。
最近開発された「ゲノム編集技術」は興味深い話でした。
奈良支部はすでに成人した患者が大多数ですが、今後
幼少の患者さんが治療を受けられて成果が得られることを
望んでいます。