

## 療育研修会 講演内容

デュシェンヌ型筋ジストロフィー 奈良 支部

◆テーマ の 治療法開発の 動向 -2019- 講師 松村隆介 DR

アンチセンスオリゴを使ったエクソンスキッピング法やゲノム編集技術についての復習と進展について

「エクソン63」をスキップさせる「ビルトラルセン」の治療結果に有効性が認められて9月に承認申請が出された。別の開発中のアンチセンスオリゴがすべて揃えば全患者の40%と治療対象にできる。

○ ジストロフィン遺伝子の検査について

7mlの血液検査(保険適用)でできる。

MLPA法で欠失と重複は診断可能、点変異のみ筋生検が必要

○ 患者家族(女性血縁者)の遺伝子検査

患者の遺伝子異常がわかっている場合、女性血縁者の診断が可能。但し倫理的な観点から検査前に遺伝カウンセリングを受ける必要あり。

○ 将来治療に参加するには

筋ジストロフィー患者登録システム(Remudy)への登録(臨床情報と遺伝子結果)する必要あり。対象は12才位までの可能性。

○ 重複タイプに対する治療

アンチセンスオリゴ、ゲノム編集技術はいずれも欠失タイプが対象現状では技術的に少し難しい。

## 療育研修会実施状況

奈良

支部

参加数

16 名

実施場所

奈良医療センター



実施を終えて

(参加者の感想等 具体的に)

- 毎年の講演で基本的なジストロフィン異常の話やアンチセンスオリゴを使ったエクソンスキッピング法などある程度理解できるようになっていたので、この一年の治療法の進展と新薬の効能などの話がよくわかるようになってきた。
- 子どもの大人での治療対象ではないのですが、幼少の時の検査の結果的に欠失箇所が特定できないうちだったので先生に相談して改めて血液検査として知っておくことも必要と思いました。

(実施担当者としての感想・反省等)

この数年参加者の顔ぶれが決まっているのはいいのか悪いのか？  
先生からも患者や家族に話をさせてもらうことは自分自身の励みになると言われて開催の意義を感じました。