

筋ジス 治療への光

～最新治療薬の動向～

国立大牟田病院 脳神経内科

荒畑 創



今回のスライドに、
様々な写真等を提示いたします。

同意を頂いておりますが、
撮影、録画等のご遠慮ください。

筋ジストロフィー患者さんの治療について

- 現在の薬物による治療について
- 現在の遺伝子治療について

- 今後の治療について
- 現在、進行している治験
- 今後、提案される治験について

筋ジストロフィー患者さんの治療について

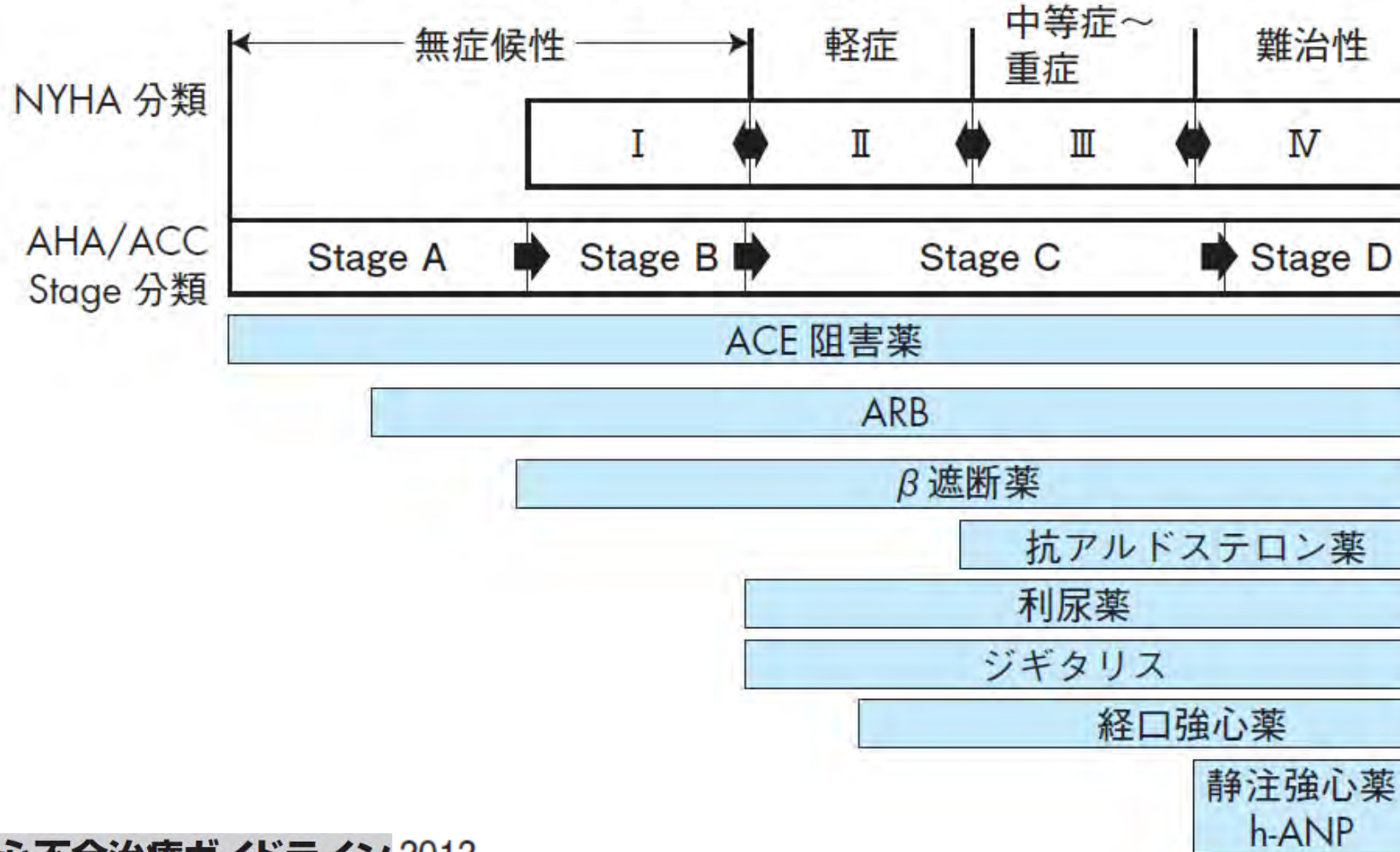
- 現在の薬物による治療について
- 現在の遺伝子治療について
- 今後の治療について
- 現在、進行している治験
- 今後、提案される治験について

現在の薬物による治療について

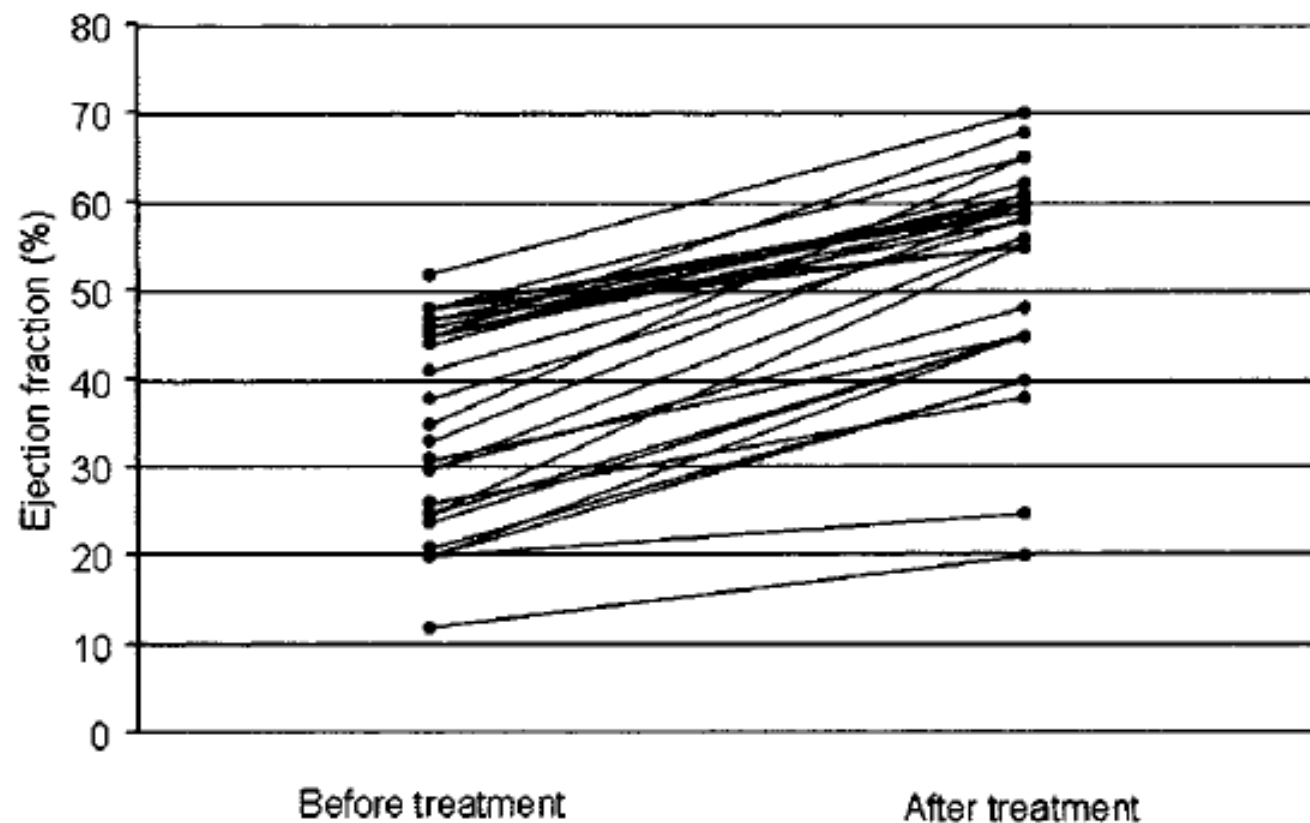
一番は、
心臓障害対策や呼吸障害対策。
体が急に変化し、
生命に直接関係するため、
重要な位置を占めてきました。

心不全薬物治療

図4 心不全の重症度からみた薬物治療指針



DUCHENNE/BECKER型筋ジストロフィー



Circulation. 2005;112:2799-2804

今も新しいお薬ができ続けている

*2020年 8月改訂 (第2版)
2020年 6月作成

日本標準商品分類番号
87219

貯法：室温保存
有効期間：3年

	50mg	100mg	200mg
承認番号	30200AMX00504000	30200AMX00502000	30200AMX00503000
販売開始	2020年 8月	2020年 8月	2020年 8月

アンジオテンシン受容体ネプリライシン阻害薬 (ARNI)
サクビトリルバルサルタンナトリウム水和物錠

エンレスト®錠 50mg
エンレスト®錠 100mg
エンレスト®錠 200mg

心不全治療の飲み薬

今も新しいお薬ができ続けている

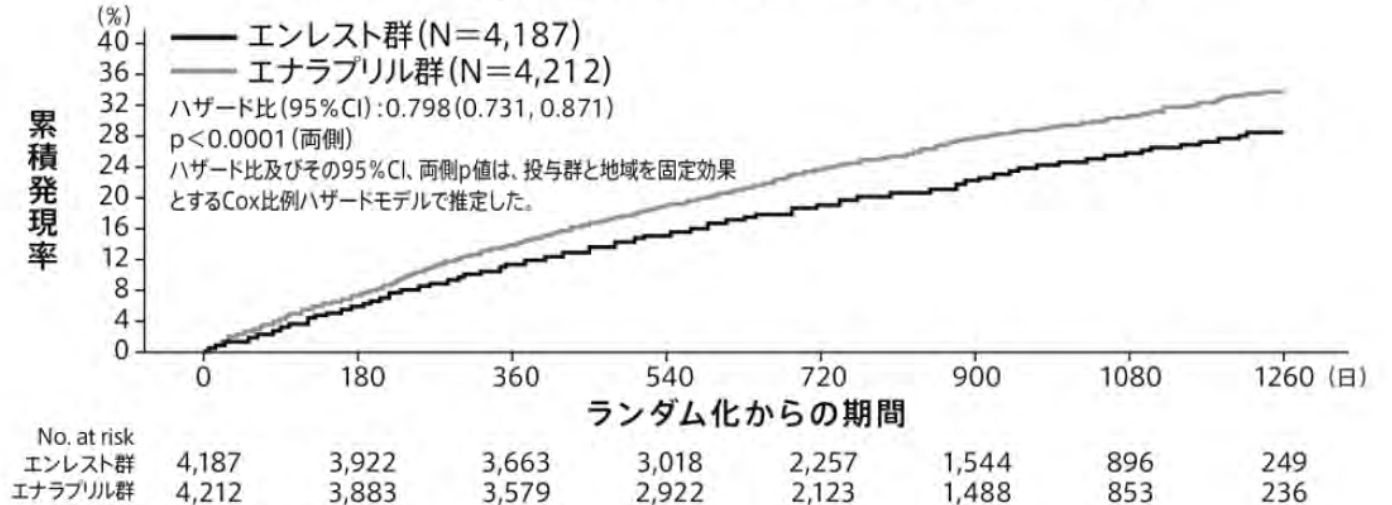
*2020年 8月改訂 (第2版)
2020年 6月作成

貯法：室温保存
有効期間：3年

アンジオテンシン受容体ネプ
サクビトリルバルサルタン

エンレスト®
エンレスト®
エンレスト®

心血管死及び心不全による初回入院からなる主要複合エンドポイントの
累積発現率のKaplan-Meier曲線 (二重盲検治療期、FAS)



心不全治療の飲み薬

主要複合エンドポイントを構成する各コンポーネントの初回発現までの時間
心血管死

心血管死の発現率はエンレスト群で13.33% (558/4,187例)、エナラプリル群で16.45% (693/4,212例) であり、エナラプリル群に対するエンレスト群のハザード比 (95%CI) は0.80 (0.71, 0.89) であった。エンレストは心血管死の発現リスクを20%減少させた。

今も新しいお薬ができ続けている

*2020年11月改訂(第2版、効能変更)
2019年12月改訂

貯 法：室温保存
有効期間：3年

処方箋医薬品^{注)}

選択的SGLT2阻害剤
ダパグリフロジンプロピレングリコール錠

フォシーガ[®]錠5mg
フォシーガ[®]錠10mg
forxiga 5mg・10mg tablets

日本標準商品分類番号
873969, 87219

心不全治療の飲み薬

今も新しいお薬ができ続けている

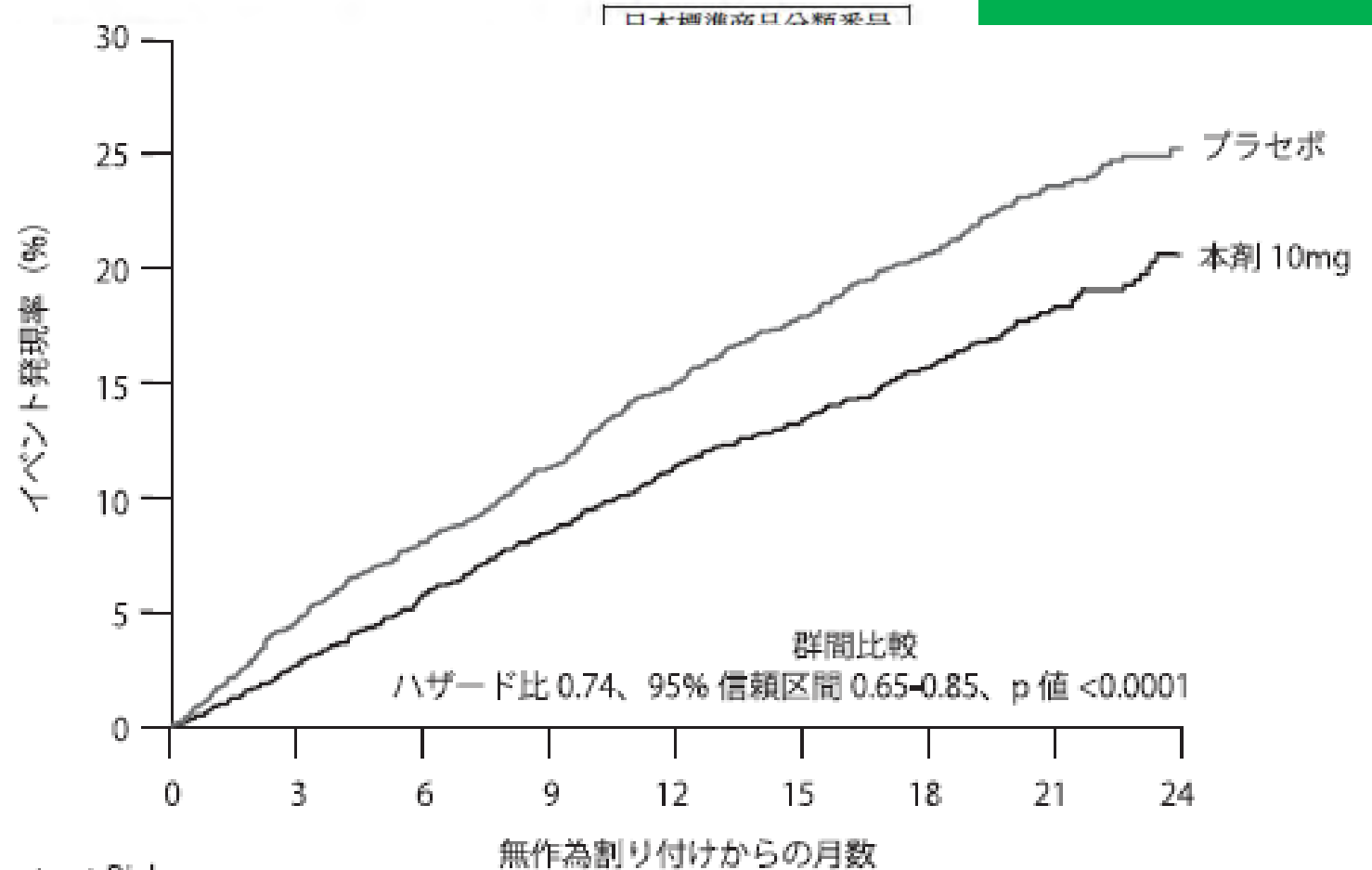
*2020年11月改訂(第2版、効能変更)
2019年12月改訂

貯 法：室温保存
有効期間：3年

処方箋医薬品^{注)}

ダバグ
フ:
フ:
for:

心不全治療の飲み薬



それ以外にも

専門家が協力して治療することは
多くあります。

食事と医療の関与

- 1、栄養管理(医師、栄養士)
 - A)食事量、内容、調理方法
 - B)補助食品

- 2、食事を摂る(医師、リハビリテーション他)
 - A)飲み込む動作(摂食・嚥下)
 - B)手の運動

- 3、口から 以外の栄養を摂る方法について

移動と医療の関与

- 1、杖の取得(医師、リハビリテーション)
 - A)移動量、内容、生活方法
 - B)杖の長さの調整、種類の選択

- 2、車椅子(医師、リハビリテーション、車椅子業者他)
 - A)移動量、内容、生活方法
 - B)家具の間隔の調整、床の種類の選択

- 3、これらの購入方法について (MSW他)
 - C)各種手帳取得

移動と医療の関与

1、杖の取得(医師、リハビリテーション)

A)移動量、内容、生活方法

B)杖の長さの調整、種類の選択

2、車椅子(医師、リハビリテーション、車椅子業者他)

A)移動量、内容、生活方法

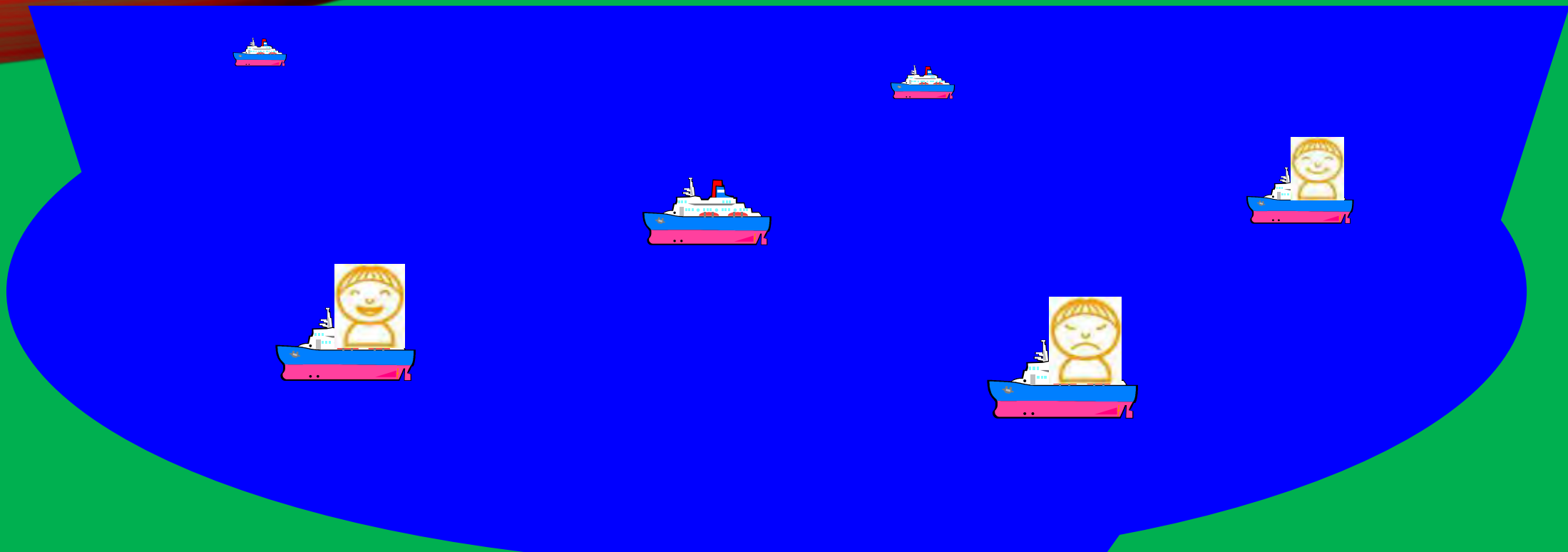
B)家具の間隔の調整、床の種類の選択

3、これらの購入方法について (MSW他)

C)各種手帳取得

家族の
協力

筋ジスポートサービス



ポート(港)
||
病院



一人一人 患者さんの話

患者さんの希望

買い物などの為、30分は歩けるようになりたい

一般的には、無理

人工呼吸器を
かついで生活することは無理



患者さんの希望

気管切開をしているがお話できるようになりたい

一般的には、無理

人工呼吸器で、空気の通り道が
変わっているため無理

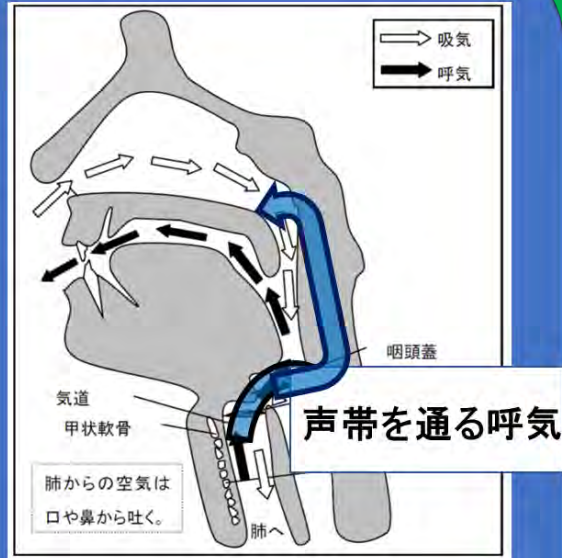
人工喉頭の使用



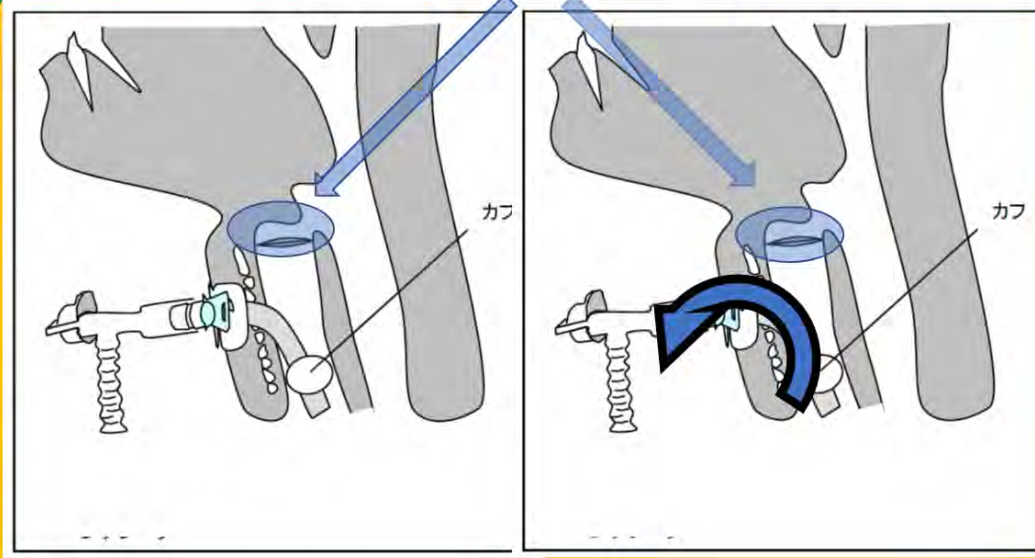
アンビューによる送気での発声



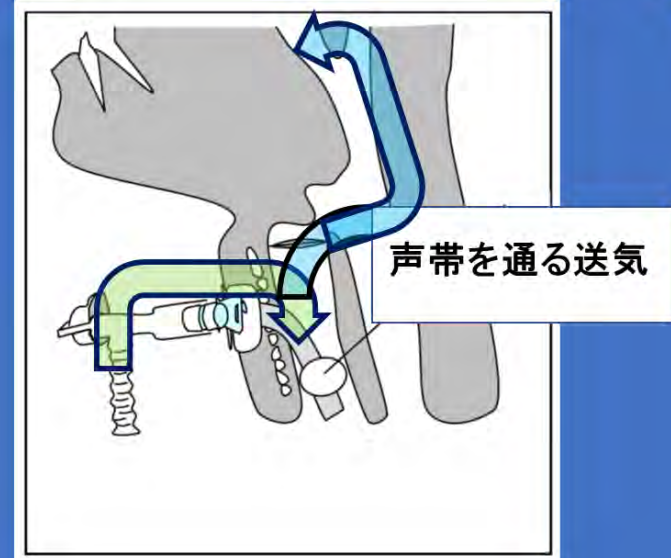
声帯



声帯を呼気が通り、声帯を振動、
声の元ができる。



気管切開：声帯に空気の流れが届かなくなる
発声が出来なくなる。



声帯を**送気**が通り、声帯を振動、
声の元ができる。

気流を回復

患者さんの希望

粒のお薬が飲みこみにくい
が

苦い粉薬は、いや

一般的には、無理

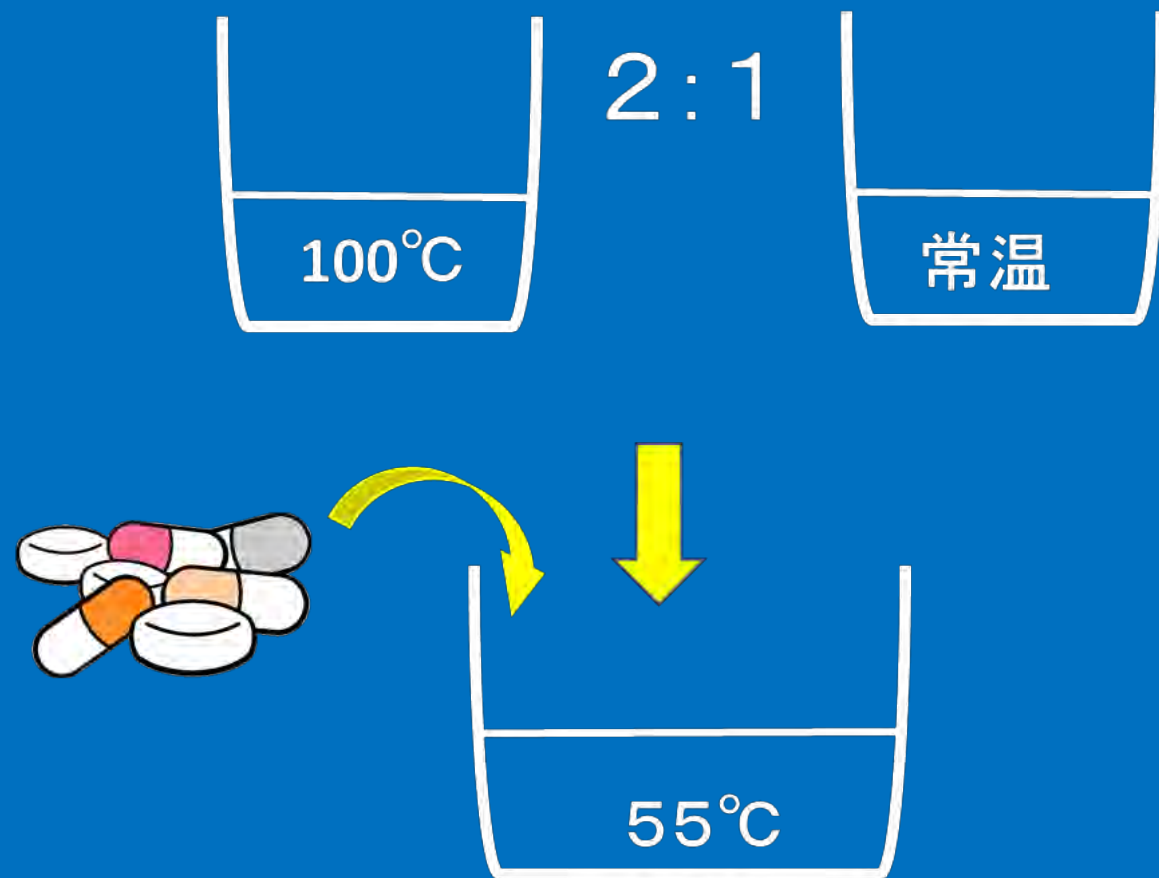
スライスしたゼリーであれば、安全だが、
市販のゼリーは、埋め込んだり、まぶしたりして飲む。

のみこみにくい食物

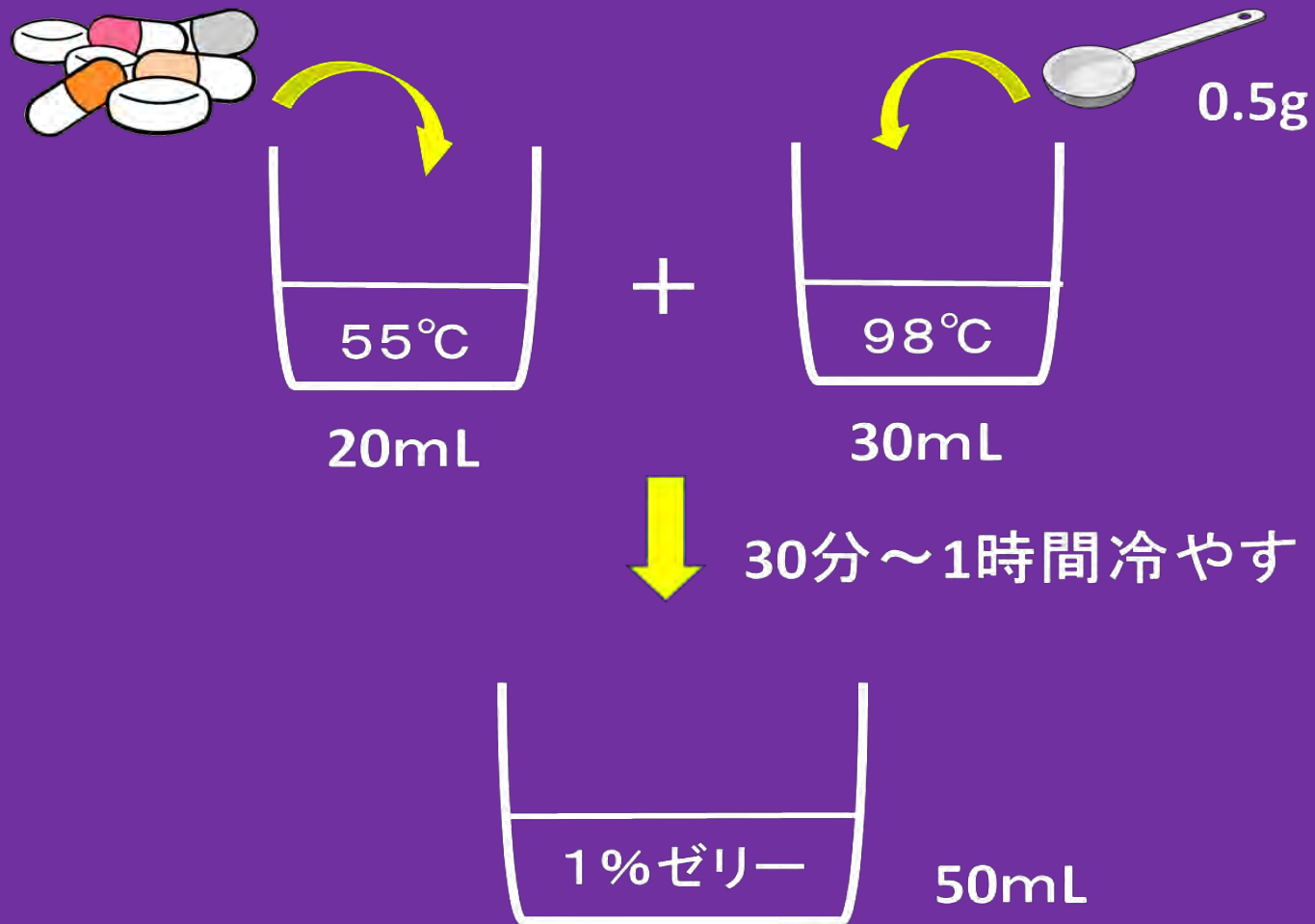
- 口腔内でバラバラになりまとまりにくい物
- 水分が少なく、パサパサした物
- 口腔内や咽頭に貼り付きやすい物
- 粘りの強い物
- 硬い物

粉の薬を、ゼリーにまぶして・混ぜただけで
飲むことは、危険性が高い

簡易懸濁法



簡易懸濁法→ゼリーの手順



できたもの



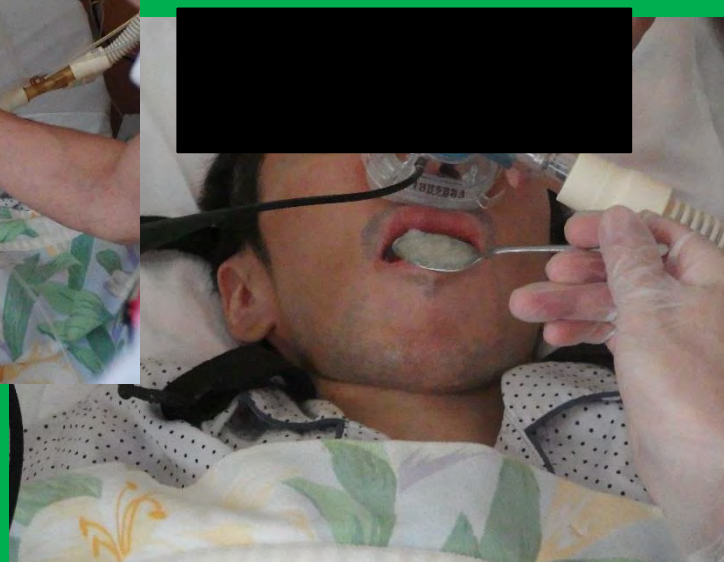
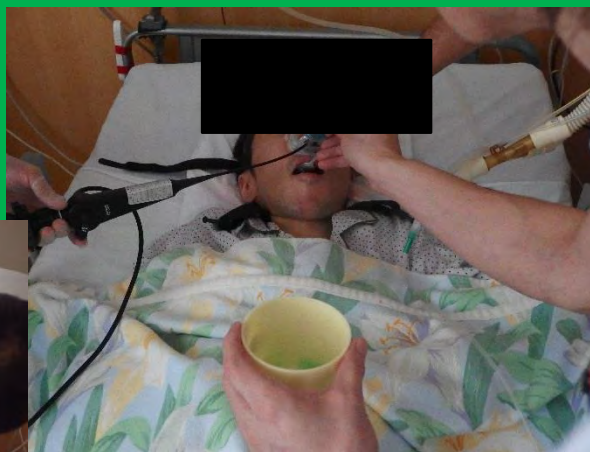
患者の感想

「とろみつけて内服よりゼリーにしたほうが苦味が少なくなった」
「とろみをつけての時より、飲み込みやすくなった」



結果

「ゼリーにしたほうが苦味が少なくなった」
「とろみをつけての時より、
飲み込みやすくなった」



スイッチによる意思伝達





様 ← 左手のセンサーと
枕の位置について

☺ 手の下の枕は
横向きで使して下さい

ポイント
右の図の矢印の所を
肘に近い方に置いて下さい

☺ センサーの位置は
やや上の方に
3~5cmくらい離れて
設置して下さい

わきと肘の距離
におして下さい。

肘と
寝返り下は
おこす!

手がたれ下がる
感じ

3~5cm

<スイッチフローチャート>

ノーマル I (ケアコム製)



作動圧: 200g
販売元: ケアコム
(病院備品)

ノーマル I の形状では押せないときがある
滑り止め効果なし

ノーマル II (アイホン製)



作動圧: 200g
販売元: アイホン

ピンタッチスイッチ



作動圧: 0g~
販売元: パシフィックサプライ
価格: ¥48,900(アンプ込み)
(先端部のみは ¥6,300)

マイクロスイッチ



作動圧: 8g
価格: ¥2,000

スペックスイッチ



作動圧: 50g
販売元: パシフィックサプライ
価格: ¥7,980(バンド込み)

タクトスイッチ



作動圧: 10g
価格: ¥2,000

ピンチ力200g以上

ピンチ力200g以下



閑話休題

筋疾患の学会について

- 基礎研究の会

第6回日本筋学会 来週12月18日(金)～20日(日)Web形式

- 臨床研究の会

第8回筋ジストロフィー医療研究会

2021年11月05日(金)～06日(土)

九大医学部百年講堂

様々な筋疾患全体の臨床に関わる問題を取り扱う会。
医療関係職種だけでなく、患者さんや家族も参加できるような場として活動中。

話をもとに戻して



一般社団法人
日本筋ジストロフィー協会
Japan Muscular Dystrophy Association

お問い合わせ



JMDSAについて



JMDSAの行っている活動



筋ジストロフィーについて



患者さん向け

MEMBER

会員限定ページ



ABOUT

知っていて欲しいこと



JMDSAってどんな団体ですか？

MORE →



筋ジストロフィーって
どんな病気ですか？

MORE →



治療法の研究は進んでいるのですか？

MORE →

筋ジストロフィー患者さんの治療について

- 現在の薬物による治療について
- 現在の遺伝子治療について
- 今後の遺伝子治療について
- 現在、進行している治験
- 今後、提案される治験について

筋ジストロフィー患者さんの治療について

- 現在の薬物による治療について
- 現在の遺伝子治療について
- 今後の遺伝子治療について
- 現在、進行している治験
- 今後、提案される治験について

あります



製品情報概要

適正使用ガイド

Q&A

病態/作用機序

エクソンマップと
蛋白質ドメイン

製品関連情報
(資材、コード等)

日本標準薬品分類番号 87190

医薬品リスク管理計画対象製品

市販直後調査

2020年5月～2020年11月



デュシェンヌ型筋ジストロフィー治療剤

薬価基準収載

ビルテプソ[®] 点滴静注 250mg

Viltepso[®] Injection

ビルトラルセン静注

処方箋医薬品（注意—医師等の処方箋により使用すること）



週1回の点滴になります

ビルテプソ[®]点滴静注250mgについて

ビルテプソ[®]点滴静注250mgは、「エクソン53スキッピングにより治療可能なジストロフィン遺伝子の欠失が確認されているデュシェンヌ型筋ジストロフィー」を効能又は効果とするデュシェンヌ型筋ジストロフィー治療剤です。

本剤は、国内での治験症例が極めて限られていることから、全例調査の実施が承認条件に含まれています。ご協力を何卒よろしくお願い申し上げます。

開発の経緯

特性

製品情報

臨床成績



日本標準薬品分類番号 87190

医薬品リスク管理計画対象製品

市販直後調査

2020年5月～2020年11月



デュシェンヌ型筋ジストロフィー治療剤

薬価基準収載

ビルテプソ[®] 点滴静注 250mg

Viltepso[®] Injection

ビルトラルセン静注

処方箋医薬品（注意—医師等の処方箋により使用すること）



週1回の点滴になります

ですが

ビルテプソ[®]点滴静注250mgについて

ビルテプソ[®]点滴静注250mgは、「エクソン53スキッピングにより治療可能なジストロフィン遺伝子の欠失が確認されているデュシェンヌ型筋ジストロフィー」を効能又は効果とするデュシェンヌ型筋ジストロフィー治療剤です。

本剤は、国内での治験症例が極めて限られていることから、全例調査の実施が承認条件に含まれています。ご協力を何卒よろしくお願い申し上げます。

開発の経緯

特性

製品情報

臨床成績



製品情報概要

適正使用ガイド

Q&A

病態/作用機序

エクソンマップと
蛋白質ドメイン

製品関連情報
(資材、コード等)

日本標準薬品分類番号 87190

医薬品リスク管理計画対象製品

市販直後調査

2020年5月～2020年11月



デュシェンヌ型筋ジストロフィー治療剤

薬価基準収載

ビルテプソ® 点滴静注 250mg

Viltepso® Injection

ビルトラルセン静注

処方箋医薬品（注意—医師等の処方箋により使用すること）



週1回の点滴になります

ですが

ビルテプソ® 点滴静注250mgについて

ビルテプソ® 点滴静注250mgは、「エクソン53スキッピングにより治療可能なジストロフィン遺伝子の欠失が確認されているデュシェンヌ型筋ジストロフィー」を効能又は効果とするデュシェンヌ型筋ジストロフィー治療剤です。

本剤は、国内での治験症例が極めて限られていることから、全例調査の実施が承認条件に含まれています。ご協力を何卒よろしくお願い申し上げます。

開発の経緯

特性

製品情報

臨床成績



製品情報概要

適正使用ガイド

Q&A

病態/作用機序

エクソンマップと
蛋白質ドメイン

製品関連情報
(資材、コード等)

日本標準品分類番号 87190

医薬品リスク管理計画対象製品

市販直後調査

2020年5月～2020年11月



デュシェンヌ型筋ジストロフィー治療剤

薬価基準収載

ビルテプソ® 点滴静注 250mg

Viltepso® Injection

ビルトラルセン静注

処方箋医薬品（注意—医師等の処方箋により使用すること）



ビルテプソ®点滴静注250mgは、「エクソン53スキッピングにより治療可能なジストロフィン遺伝子の欠失が確認されているデュシェンヌ型筋ジストロフィー」を効能又は効果とするデュシェンヌ型筋ジストロフィー治療剤です。

本剤は、国内での治験症例が極めて限られていることから、全例調査の実施が承認条件に含まれています。ご協力を何卒よろしくお願い申し上げます。

開発の経緯

特性

製品情報

臨床成績

エクソンマップ

図1 シストロフィンmRNAのエクソンマップ^{1,2)}

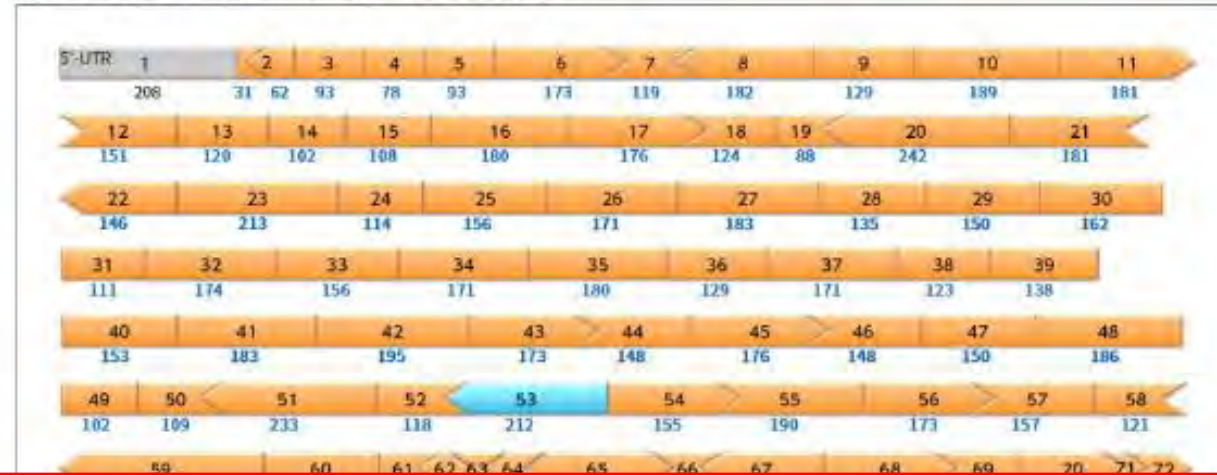


ヒルテブソ[®]の対象となる遺伝子変異型（エクソン欠失パターン）について

遺伝子検査（MLPA法、シーケンス解析など）により、エクソン53をスキップすることで治療可能なジストロフィン遺伝子変異型（エクソン欠失パターン）であることが確認されていることが必須です（「ヒルテブソ[®]検出対象患者のエクソン欠失パターン」参照）。

エクソンマップ

図1 シストロフィンmRNAのエクソンマップ^{1,2)}



ビルテプソ[®]の対象となる遺伝子変異型

エクソン43-52、45-52、47-52、48-52、49-52、50-52、52欠失等



ビルテプソ[®]の対象となる遺伝子変異型 (エクソン欠失パターン) について

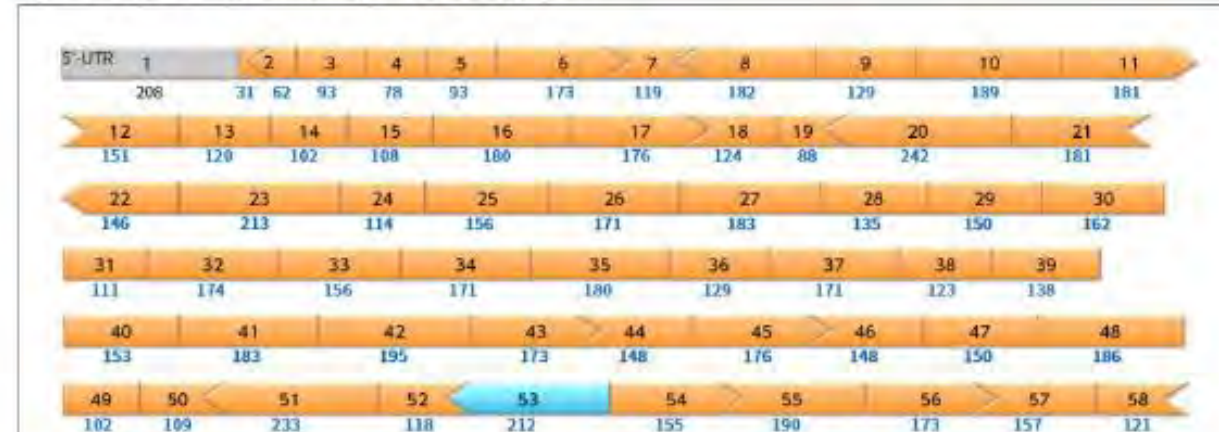
遺伝子検査 (MLPA法、シーケンス解析など) により、エクソン53をスキップすることで治療可能なジストロフィン遺伝子変異型 (エクソン欠失パターン) であることが確認されていることが必須です (「ビルテプソ[®]検出対象患者のエクソン欠失パターン」参照)。

ビルテプソ[®]の対象となる遺伝子変異型

エクソン43-52、45-52、47-52、48-52、49-52、50-52、52欠失等

エクソンマップ

図1 シストロフィンmRNAのエクソンマップ^{1,2)}



ビルテブソ®の対象となる遺伝子変異型

エクソン43-52、45-52、47-52、48-52、49-52、50-52、52欠失等

全てのDMD患者さんが
治療できるわけではありません。

ビルテブソ®の対象となる遺伝子変異型は、エクソン43-52、45-52、47-52、48-52、49-52、50-52、52欠失等（ビルテブソ®の対象となる遺伝子変異型）とされています。

ビルテブソ®の対象となる遺伝子変異型

エクソン43-52、45-52、47-52、48-52、49-52、50-52、52欠失等

そもそも、このお薬は



JOURNAL TOOLS

- [Get New Content Alerts](#)
- [Get RSS feed](#)
- [Save to My Profile](#)
- [Get Sample Copy](#)
- [Recommend to Your Librarian](#)

JOURNAL MENU

- [Journal Home](#)

FIND ISSUES

- [Current Issue](#)
- [All Issues](#)

FIND ARTICLES

- [Early View](#)
- [Accepted Articles](#)

GET ACCESS

- [Subscribe / Renew](#)
- [Membership Information](#)

FOR CONTRIBUTORS

- [OnlineOpen](#)
- [Author Guidelines](#)

ABOUT THIS JOURNAL


- [Society Information](#)
- [News](#)
- [Overview](#)
- [Editorial Board](#)
- [Permissions](#)
- [Advertise](#)
- [Contact](#)

SPECIAL FEATURES

- [Editorial Mission and Scope](#)
- [New Books in Neurology](#)
- [The New Annals iPad App](#)
- [Peer Review Policy](#)
- [Why You Should Sign Up for E-Table Alerts](#)
- [Policy on Genetics Research](#)
- [Clinical Highlights Issue](#)
- [Policy on Epidemiology Research](#)
- [Policy on Clinical Trials](#)
- [2014 Free Neurology Journal Issues](#)
- [Virtual Issues in Neurology](#)
- [Best of 2013 Neurology Articles](#)
- [Continuity of Contributions](#)

Annals of NEUROLOGY

An Official Journal of the American Neurological Association and the Child Neurology Society



JOURNAL TOOLS

- [Get New Content Alerts](#)
- [Get RSS feed](#)
- [Save to My Profile](#)
- [Get Sample Copy](#)
- [Recommend to Your Librarian](#)

JOURNAL MENU

- [Journal Home](#)

FIND ISSUES

- [Current Issue](#)
- [All Issues](#)

FIND ARTICLES

- [Early View](#)
- [Accepted Articles](#)

GET ACCESS

- [Subscribe / Renew](#)
- [Membership Information](#)

FOR CONTRIBUTORS

- [OnlineOpen](#)
- [Author Guidelines](#)

ABOUT THIS JOURNAL

- [Society Information](#)
- [News](#)
- [Overview](#)
- [Editorial Board](#)
- [Permissions](#)
- [Advertise](#)
- [Contact](#)

SPECIAL FEATURES

- [Editorial Mission and Scope](#)
- [New Books in Neurology](#)
- [The New Annals iPad App](#)
- [Peer Review Policy](#)
- [Why You Should Sign Up for E-Table Alerts](#)
- [Policy on Genetics Research](#)
- [Clinical Highlights Issue](#)
- [Policy on Epidemiology Research](#)
- [Policy on Clinical Trials](#)
- [2014 Free Neurology Journal Issues](#)
- [Virtual Issues in Neurology](#)
- [Best of 2013 Neurology Articles](#)
- [Continuity of Contributions](#)

Original Article

Efficacy of systemic morpholino exon-skipping in duchenne dystrophy dogs¹

Toshifumi Yokota PhD¹, Qi-long Lu MD, PhD², Terence Partridge PhD¹, Masanori Kobayashi DVM³, Akinori Nakamura MD, PhD³, Shinichi Takeda MD, PhD^{3,*} and Eric Hoffman PhD^{1,*}

Annals of Neurology
Volume 65, Issue 6, pages 667-676, June 2009

Article first published online: 13 MAR 2009
DOI: 10.1002/ana.21627
Copyright © 2009 American Neurological Association

Additional Information (Show All)

How to Cite | Author Information | Publication History | Funding Information

† Potential conflict of interest: Nothing to report.

Abstract | Article | References | **Supporting Information** | Cited By

[View Full Article with Supporting Information \(HTML\)](#) | [Enhanced Article \(HTML\)](#) | [Get PDF \(1147K\)](#)

Additional Supporting Information may be found in the online version of this article

Filename	Format	Size	Description
ANA_21627_sm_SupFig1.tif		8850K	Supplemental Figure 1.
ANA_21627_sm_SupFig2.tif		27057K	Supplemental Figure 2.
ANA_21627_sm_SupFig3.tif		28565K	Supplemental Figure 3.
ANA_21627_sm_SupFig4.tif		28565K	Supplemental Figure 4.
ANA_21627_sm_SupVideo1.mov		2835K	Supplemental Video 1.
ANA_21627_sm_SupVideo2.mov		2705K	Supplemental Video 2.
ANA_21627_sm_SupVideo3.mov		2799K	Supplemental Video 3.
ANA_21627_sm_SupVideo4.mov		2450K	Supplemental Video 4.
ANA_21627_sm_SupVideo5.mov		2627K	Supplemental Video 5.
ANA_21627_sm_SupTab1.doc		50K	Supplementary Table 1. CXMD and wild-type dogs studied.

SEARCH

In this Issue

Advanced > Saved Searches >

ARTICLE TOOLS

- [Get PDF \(1147K\)](#)
- [Save to My Profile](#)
- [E-mail Link to this Article](#)
- [Export Citation for this Article](#)
- [Get Citation Alerts](#)
- [Request Permissions](#)

Share | [f](#) [t](#) [p](#) [+](#)

Annals of NEUROLOGY
An Official Journal of the American Neurological Association and the Child Neurology Society

Original Article
Efficacy of systemic morpholino exon-skipping in duchenne dystrophy dogs¹

Toshifumi Yokota PhD¹, Qi-long Lu MD, PhD², Terence Partridge PhD¹, Masanori Kobayashi DVM³, Akinori Nakamura MD, PhD³, Shinichi Takeda MD, PhD^{3,*} and Eric Hoffman PhD^{1,*}

Article first published online: 13 MAR 2009
DOI: 10.1002/ana.21627
Copyright © 2009 American Neurological Association

Annals of Neurology
Volume 65, Issue 6, pages 667-676, Jun 2009

SEARCH
In this issue
Advanced > Saved Searches >

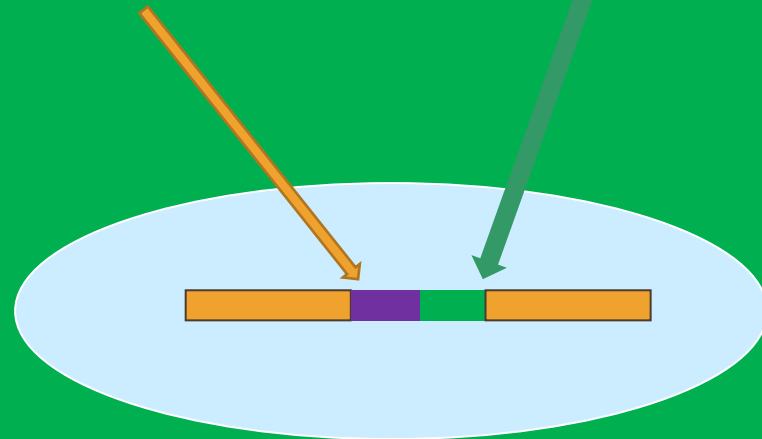
ARTICLE TOOLS
Get PDF (1147K)
Save to My Profile
E-mail Link to this Article
Export Citation for this Article



1, 遺伝子治療 II, エクソンスキッピング

染色体上の変異
を持つ遺伝子

なくても**影響の少ない**部分



遺伝子の一部に変異があり、タンパク質が作れない



短くなったため、不十分ではあるが、働くことができる遺伝子

報道関係のみなさま

プレスリリース

2011年1月～6月

2010年7月～12月

2010年1月～6月

2009年7月～12月

2009年1月～6月

2008年7月～12月

2008年1月～6月

2007年7月～12月

2007年1月～6月

2006年7月～12月

2006年1月～6月

2005年7月～12月

2005年1月～6月

2004年7月～12月

2004年1月～6月

2003年7月～12月

2003年1月～6月

2002年7月～12月

2002年1月～6月

ホーム > 報道関係のみなさま > プレスリリース > 2011年1月～6月

プレスリリース

GSKとProsensa社、 デュシェンヌ型筋ジストロフィーを対象としたフェーズ3臨床試験を開始

2011-02-07

<2011年1月19日、英国ロンドン発>

グラクソ・スミスクライン(GSK)とProsensa社は、歩行可能なデュシェンヌ型筋ジストロフィー(DMD)男児患者さんで、エクソン51スキップに应答する変異ジストロフィン遺伝子のある患者さん(最大でDMD男児患者さんの13%が該当)を対象にした治療薬GSK2402968(GSK968)のフェーズ3臨床試験が開始され、最初の患者さんへの投与が始まったと発表しました。同試験の開始は、GSK968をフェーズ3臨床試験に進めるという以前発表した計画を確認するものであります。

この無作為プラセボ対照試験は、最大18カ国の180名の患者さんが参加する予定で、この稀少で重度の障害を来す神経筋疾患に対して現在最も進んでいる進行中の臨床試験です。

この試験はGSK968の有効性と安全性を検証する目的で、5歳以上の歩行可能なDMD男児患者さんに対して体重1キログラムあたり6ミリグラムを週1回、48週間にわたって投与するプラセボとの比較試験です。有効性のプライマリーエンドポイントは、筋肉機能を測るために6分間歩行距離(6MWD)を測定するものです。

GSK稀少疾患ユニットの開発ヘッドおよびチーフ・メディカル・オフィサーであるDrフィリップ・モンテンは、次の通り述べています。「このフェーズ3臨床試験の開始は、重要なマイルストーンです。DMDとは、男児に車椅子の生活を強いる、成人期の初期に死亡する可能性の高い疾患であり、現在DMDの経過を変える承認された治療薬はありません。」

Prosensa社のチーフ・メディカル・オフィサーであるDrガイルズ・カンピオンは次の通り述べています。「私達



○ ニュースリリース

- > 2012年
- > 2011年
- > 2010年
- > 2009年
- > 2008年
- > 2007年
- > プレスの皆さまへ

ニュースリリース検索

サイト内検索 検索

ニュースリリース



2009年09月03日

武田薬品工業株式会社

稀少疾患デュシェンヌ型筋ジストロフィー治療薬(イデベノン)の 臨床第3相試験開始について

当社は、デュシェンヌ型筋ジストロフィー^{※1)}(Duchenne Muscular Dystrophy、以下「DMD」)治療薬として Santhera Pharmaceuticals Ltd(本社:スイス、以下「Santhera社」と欧米にて共同開発を実施中の当社創製品イデベノン(一般名、開発コード:SNT-MC17)について、このたび、臨床第3相試験を開始しましたのでお知らせいたします。

2007年8月、当社は Santhera社と、イデベノンのデュシェンヌ型筋ジストロフィーの効能に関する共同開発・販売契約を締結しました。同契約により、当社は Santhera社に対し当社が保有する試験成績の使用権を供与するとともに、EUおよびスイスにおける独占的販



難治性神経・筋疾患の治療研究は臨床試験の段階に入りました。

製薬関連企業・研究者と患者さまの間の情報の橋渡しをいたします。



メールマガジンのご登録

Remudyより、この登録サイトに関連した最新の情報をお届けいたします。

[メルマガ登録](#)

Remudyのご紹介

患者登録サイトRemudyは、これまで治療法が少ないとされた筋ジストロフィーを含む神経筋疾患の患者さまのために、新しい治療法を開発するための患者登録サイトです。



ジストロフィノパチー患者さま登録サイト

ジストロフィノパチーとは、ジストロフィン遺伝子の異常による筋ジストロフィーです。こちらのサイトは、ジストロフィノパチーであるデュシェンヌ型とベッカー型筋ジストロフィーを対象とした患者登録サイトです。



[ジストロフィノパチー登録サイトへ](#)

[ジストロフィノパチーに関するメルマガのご登録](#)

お知らせ・最新医療情報

登録に関する最新情報、筋ジストロフィーに関係した治験などの最新医療情報をお届けします。

2014年07月28日

- 【お知らせ】 TREAT-NMD作成の非専門医向けDMDリーフレットの日本語版がTREAT-NMD websiteに掲載されました

2014年07月07日

- 【ジストロフィノパチー・DMRV】現在の登録状況を更新しました (2014年6月末)

2014年07月03日

- 【ジストロフィノパチー】『Neurology』に"The burden of Duchenne muscular dystrophy" (デュシェンヌ型筋ジストロフィーによる経済的負担) "が掲載

2014年07月01日

- 【ご案内】 希少疾患登録ワークショップへの参加申し込み(木村班)

以前のHP

難治性神経・筋疾患の治療研究は臨床試験の段階に入りました。

製薬関連企業・研究者と患者さまの間の情報の橋渡しをいたします。

以前のHP

Remudyのご紹介

患者登録サイトRemudyは、これまで治療法が少ないとされた筋ジストロフィーを含む神経筋疾患の患者さまのために、新しい治療法を開発するための患者登録サイトです。

ジストロフィンパチー患者さまへ

ジストロフィンパチーとは、ジストロフィン遺伝子の異常による筋ジストロフィーです。こちらのサイトは、ジストロフィンパチーであるデュシェンヌ型とベッカー型筋ジストロフィーを対象とした患者登録サイトです。

ジストロフィンパチー
登録サイトへ

ジストロフィ
メルマガ

▼実施中▼



Remudy

患者登録サイト

お知らせ・医療情報

製薬関連企業・研究者の
皆さま

医療従事者の皆さま

難治性神経・筋疾患の治療研究は臨床試験の段階に入りました。

製薬関連企業・研究者と患者さまの間の情報の橋渡しをいたします。

今のHP



Remudy
WEB 患者情報登録システム

Remudyの
ウェブシステム



ウェブ登録システム

お知らせ・最新医療情報

お知らせ

医療情報

医療従事者・研究者

ご案内

- 2020年11月11日 【お知らせ】 現在の登録状況を更新しました (2020年10月末)
- 2020年10月14日 【お知らせ】 現在の登録状況を更新しました (2020年9月末)
- 2020年09月16日 【お知らせ】 現在の登録状況を更新しました (2020年8月末)
- 2020年09月01日 【お知らせ】 顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー (FSHD)の登録を開始いたしました。
- 2020年08月20日 【お知らせ】 現在の登録状況を更新しました (2020年7月末)

お知らせ・最新医療情報一覧

REMUDY通信 (広報誌)

メールマガジンのご登録

Remudy ウェブシステム

Remudy

患者登録サイト

お知らせ・医療情報

製薬関連企業・研究者の
皆さま

医療従事者の皆さま

以前のHP

難治性神経・筋疾患の治療研究は臨床試験の段階に入りました。
製薬関連企業・研究者と患者さまの間の情報の橋渡しをい

Remudyのご紹介
患者登録サイトRemedy
療法が少ないとされ
を含む神経筋疾患の
新しい治療法を開発
サイトです。

ジストロ
ジストロフィノパ
ン遺伝子の異常に
す。こちらのサイ
チーであるデュシ
ジストロフィーを
対象とした患者登
録サイトです。

ジストロフィノパ
登録サイトへ
ジストロフ
メル

- ▼疾患別サイト
- ジストロフィノパチー
- 縁取り空胞を伴う遠位型ミオパチー
- 筋強直性ジストロフィー
- 先天性筋疾患
- 福山型筋ジストロフィー
- ミトコンドリア病
- 顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー



Remudy
WEB 患者情報登録システム

Remedyの
ウェブシステム

ウェブ登録システム

医療情報

医療従事者・研究者

ご案内

現在の登録状況を更新しました (2020年10月末)
 現在の登録状況を更新しました (2020年9月末)
 現在の登録状況を更新しました (2020年8月末)
 顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー (FSHD)の登録を開始いたしました。
 現在の登録状況を更新しました (2020年7月末)

お知らせ・最新医療情報一覧

REMUDY通信 (広報誌)

メールマガジンのご登録

Remudy ウェブシステム

同じ成分で2017/8/30から

2017/8/30発売



2017年7月作成

日本標準商品分類番号 87119

承認番号	22900AMX00587000
薬価収載	薬価基準未収載
販売開始	
国際誕生	2016年12月

脊髄性筋萎縮症治療剤

処方箋医薬品^(注)

スピンラザ[®] 髄注12mg

SPINRAZA[®] Intrathecal injection 12mg ヌシネルセンナトリウム髄注

【貯 法】凍結を避け、2～8℃で遮光して保存

【使用期限】直接容器及び外箱に表示

(注)：注意－医師等の処方箋により使用すること

【効能・効果】

乳児型脊髄性筋萎縮症

〈効能・効果に関連する使用上の注意〉

1. 遺伝子検査により、*SMN1* 遺伝子の欠失又は変異を有し、*SMN2* 遺伝子のコピー数が1以上であることが確認された患者に投与すること。
2. *SMN2* 遺伝子のコピー数が1の患者及び3以上の患者における有効性及び安全性は確立していない。これらの患者に投与する場合には、本剤投与のリスクとベネフィットを考慮した上で投与を開始し、患者の状態を慎重に観察すること。
3. 永続的な人工呼吸が導入された患者における有効性及び安全性は確立していない。これらの患者に投与する場合には、患者の状態を慎重に観察し、定期的に有効性を評価し投与継続の可否を判断すること。効果が認められない場合には投与を中止すること。

中央社会保険医療協議会(中医協)は2017年8月23日、国内初のアンチセンス核酸医薬となるバイオジェン・ジャパンの脊髄性筋萎縮症治療薬「スピンラザ」(一般名・ヌシネルセンナトリウム)、12mg5mL1瓶932万424円の承認を行った。

最初の1年は5592万円、それ以降は年間2796万円の費用がかかる計算になる。収載は2017年8月30日の予定。

スピンラザの薬価は米国(1瓶1620万円)やドイツ(同1297万円)の価格は下回った。

翌月には、

2017年09月22日

バイオジェンの「スピラザ®髄注12mg」

乳児型以外の脊髄性筋萎縮症（SMA）への効能追加承認取得

バイオジェン・ジャパン株式会社（本社：東京都中央区、代表取締役社長：鳥居慎一）は、「スピラザ®髄注12mg」（一般名：ヌシネルセンナトリウム）について、乳児型以外の脊髄性筋萎縮症（SMA）の適応症で、本日効能追加承認を取得しましたことをお知らせします¹。

「スピラザ®髄注12mg」は、乳児型SMA治療薬として、2017年7月3日に承認され、8月30日の薬価収載と同時に発売いたしました。この度、乳児型以外のSMAへの効能追加を受けたことで、欧米と同様、すべてのSMAの治療に使用できるようになりました。

スピラザはSMA治療薬として開発され、日本で初めて承認されたアンチセンス核酸医薬品です。SMAは乳幼児の死亡の主要な遺伝的原因のひとつであり、進行性で筋力の低下を特徴としています²。乳児型SMAの適応症はオーファンドラッグ指定のもと、申請から約7カ月で承認されました。また乳児型以外のSMAの適応症についても、PMDAによる迅速審査のもと、追加申請から約5カ月で承認されました。

スピラザの投与は髄腔内注射によって実施する必要があります。これは、治療薬を脊髄周囲の脳脊髄液（CSF）中に直接送達するものです³。SMA患者の脊髄では、サバイバルモーターニューロン（SMN）タンパク質の発現レベルが不十分なため、運動ニューロンが変性しています⁴。

乳児型以外のSMA治療においては、初回投与後、4週及び12週に投与し、以降6

その他のプレスリリース

2017年09月19日

バイオジェンのテクフィデラ®・タイサブリ®日本人患者に対する有効性を新データが裏付け

2017年09月01日

バイオジェンが治験中のアルツハイマー病治療薬候補aducanumabの第I b相試験からの新データを発表

2017年08月25日

乳児型脊髄性筋萎縮症（SMA）治療薬「スピラザ®髄注12mg」薬価収載と同時に販売開始

2017年07月12日

東京大学とバイオジェン・ジャパン「脳神経疾患治療学」社会連携講座を開設

2017年07月03日

乳児型脊髄性筋萎縮症（SMA）治療薬「スピラザ®髄注12mg」製造販売承認取得

製品に関する概要

製品名	スピラザ®髄注12mg		
一般名 (JAN)	ヌシネルセンナトリウム		
効能・効果	脊髄性筋萎縮症		
用法・用量	乳児型脊髄性筋萎縮症		
	通常、ヌシネルセンとして、1回につき下表の用量を投与する。初回投与後、2週、4週及び9週に投与し、以降4カ月の間隔で投与を行うこととし、いずれの場合も1～3分かけて髄腔内投与すること。		
	乳児型以外の脊髄性筋萎縮症		
	通常、ヌシネルセンとして、1回につき下表の用量を投与する。初回投与後、4週および12週に投与し、以降6カ月の間隔で投与を行うこととし、いずれの場合も1～3分かけて髄腔内投与すること。		
		各投与時の日齢	用量
	0～90日齢	9.6 mg	4 mL
	91～180日齢	10.3mg	4.3 mL
	181～365日齢	10.8mg	4.5 mL
	366～730日齢	11.3mg	4.7 mL
	731日齢～	12mg	5 mL

副作用	であった。 生後6カ月を超えてから発症した脊髄性筋萎縮症患者を対象とした第Ⅲ相シヤム処置対照二重盲検試験 (Study CS4、日本を含む国際共同試験) において、本剤群84例のうち24例 (28.6%) に副作用が認められた。主な副作用は頭痛 (9.5%)、背部痛 (8.3%)、発熱 (7.1%)、腰椎穿刺後症候群 (2.4%)、嘔吐 (2.4%) であった。
製造販売承認日	2017年7月3日
効能追加承認日	2017年9月22日
薬価	9,320,424円 (4カ月毎、年3回投与における年間薬剤費は27,961,272円。乳児型以外の場合、年2回投与における年間薬剤費は18,640,848円。) (2017年8月30日薬価収載)
製造販売元	パイオジェン・ジャパン株式会社

指定難病の医療費助成を受ければ、
患者の自己負担は最大で月3万円

大人では普通の話。
今後、小児科で治療を受けてきた患者さんたちは、
大人になる際に、この手続きをしないと 大変。

効果は？



投与前 腕上げ



投与後1年2ヶ月 5回目の前 腕上げ

写真及び動画は患者さんの許可を得て掲載しています。



製品情報概要

適正使用ガイド

Q&A

病態/作用機序

エクソンマップと
蛋白質ドメイン

製品関連情報
(資材、コード等)

日本標準品分類番号 87190

医薬品リスク管理計画対象製品

市販直後調査

2020年5月～2020年11月



デュシェンヌ型筋ジストロフィー治療剤

薬価基準収載

ビルテプソ[®] 点滴静注 250mg

Viltepso[®] Injection

ビルトラルセン静注

処方箋医薬品（注意—医師等の処方箋により使用すること）



値段はたかい？



製品情報概要

適正使用ガイド

Q&A

病態/作用機序

エクソンマップと
蛋白質ドメイン

製品関連情報
(資材、コード等)

日本標準品分類番号 87190

医薬品リスク管理計画対象製品

市販直後調査

2020年5月～2020年11月



デュシェンヌ型筋ジストロフィー治療剤

薬価基準収載

ビルテプソ[®] 点滴静注 250mg

Viltepso[®] Injection

ビルトラルセン静注

処方箋医薬品（注意—医師等の処方箋により使用すること）



1本、91,136円

80mg/kgを週1回、1時間で点滴



体重30kgで、年間 47,390,720円



さて、

筋ジストロフィー患者さんの治療について

- 現在の薬物による治療について
- 現在の遺伝子治療について
- 今後の治療について
 - 現在、進行している治験
 - 今後、提案される治験について

筋ジストロフィーにおける 最近の治療について

① 遺伝子治療

- i. 遺伝子導入
- ii. エクソンスキッピング

② 幹細胞移植治療

③ マイオスタチン治療

④ リードスルー治療

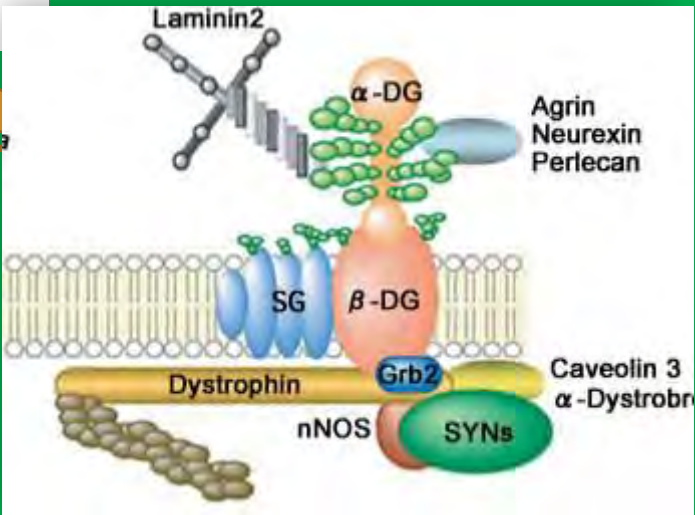
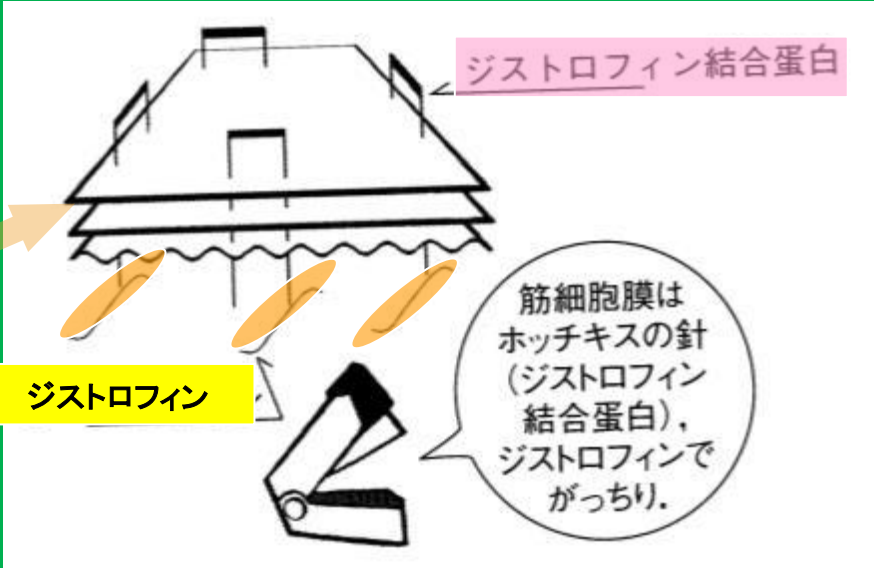
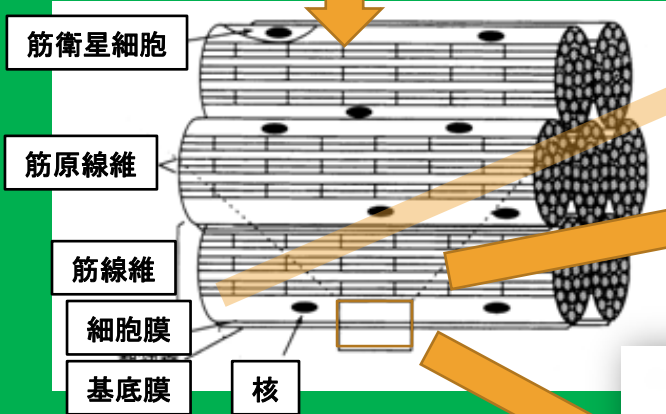
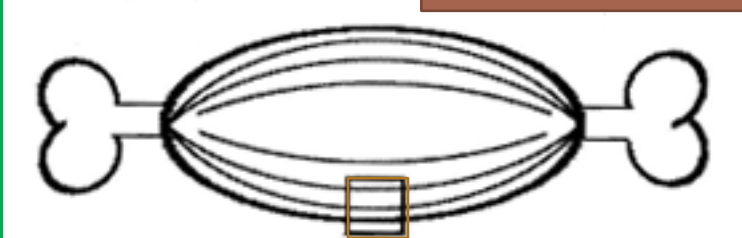
⑤ その他

表 1. 進行性筋ジストロフィーの原因遺伝子と蛋白質

疾患名	病型	略称	遺伝形式	遺伝子座	原因遺伝子
Duchenne / Becker 型 Emery-Dreifuss 型(X連鎖型) Emery-Dreifuss 型(常染色体連鎖型)	ジストロフィン異常症	DMD/BMD EDMD1 EDMD2	XR XR AD / AR	Xp21 Xq28 1q21.2	ジストロフィン(dystrophin) エメリン(emerin) ラミン(lamin A/C)
肢帯型筋ジストロフィー	ミオチリン異常症	LGMD 1A	AD	5q31	ミオチリン(myotilin)
		LGMD 1B	AD	1q21.2	ラミン(lamin A/C)
	カベオリン異常症	LGMD 1C	AD / AR	3p25	カベオリン-3(caveolin-3)
		LGMD 1D	AD	7q	?
		LGMD 1E	AD	6q23	?
		LGMD 1F	AD	7q31.1-q32.2	?
		LGMD 1G	AD	4q21	?
	カルパイン異常症	LGMD 2A	AR	15q15.1-q21.1	カルパイン-3(calpain-3)
	ジスフェリン異常症	LGMD 2B	AR	2p13.3-p13.1	ジスフェリン(dysferlin)
	γ-サルコグリカン異常症	LGMD 2C	AR	13q12	γ-サルコグリカン(γ-sarcoglycan)
	α-サルコグリカン異常症	LGMD 2D	AR	17q12-q21.3	α-サルコグリカン(α-sarcoglycan)
	β-サルコグリカン異常症	LGMD 2E	AR	4q12	β-サルコグリカン(β-sarcoglycan)
	δ-サルコグリカン異常症	LGMD 2F	AR	5q33	γ-サルコグリカン(γ-sarcoglycan)
	テレソニン異常症	LGMD 2G	AR	17q12	テレソニン(telethonin, titin-cap; TCAP)
		LGMD 2H	AR	9q31-q34.1	tripartite motif protein 32 (TRIM32)
	ジストログリカン異常症	LGMD 2I	AR	19q13.3	フクチン関連蛋白(FKRP)
		LGMD 2J	AR	2q31	チチン(titin; TTN)
	ジストログリカン異常症	LGMD 2K	AR	9q34.1	O-マンノシル転移酵素-1 (POMT1)
		LGMD 2L	AR	11p14.3	アノクタミン 5(ANO5)
	α-ジストログリカン異常症	LGMD 2M	AR	9q31	フクチン(fukutin; FKTN)(合成異型接合体)
	α-ジストログリカン異常症	LGMD 2N	AR	14q24.3	O-マンノシル転移酵素-2 (POMT2)
	ジストログリカン異常症	LGMD 2O	AR	1p34	POMGNT1
顔面肩甲上腕型 眼筋咽頭型		FSHD OPMD	AD AD	4q35 14q11.2-q13	D4Z4 マクロサテライトリピート領域 ポリ A 結合蛋白-2 (PABPN1)
先天性メロシン欠損型 福山型(先天性)	α-ジストログリカン異常症	MDC1A FCMD	AR AR	6q22-q23 9q31	ラミニン α-2 鎖(LAMA2) フクチン(fukutin; FKTN)
筋強直性(緊張性)		DM1	AD	19q13.2-q13.3	ミオトニンカイネース(DMPK)
ウルリッヒ(Ullrich)型 ベスレム(Bethlem)型	コラーゲン 6 異常症 コラーゲン 6 異常症	UCMD	AD / AR AD	2q37/21q22.3 2q37/21q22.3	コラーゲン 6A3 / 6A1,6A2 (COL6A3/6A1,2) コラーゲン 6A3 / 6A1,6A2 (COL6A3/6A1,2)

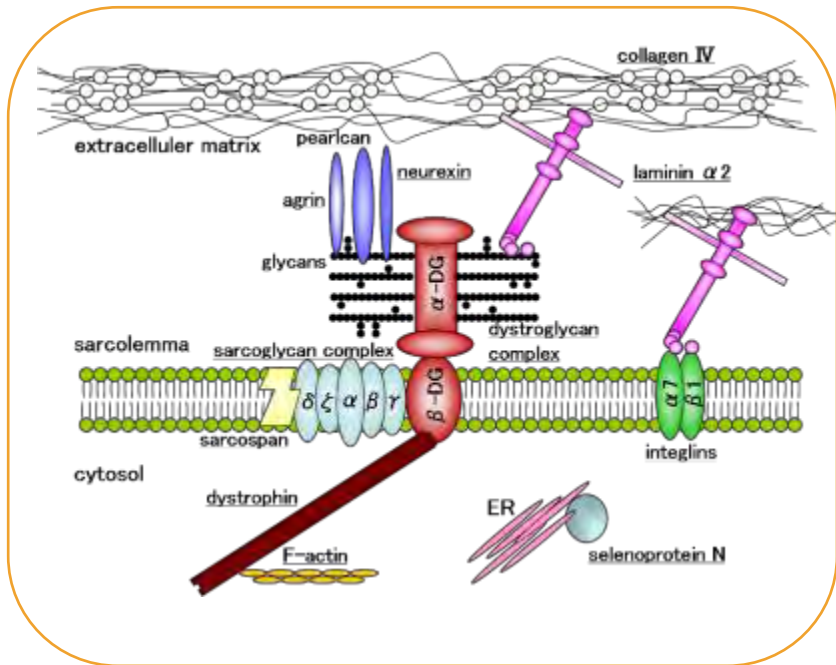
AD: 常染色体優性, AR: 常染色体劣性, XR: 伴性劣性, ? : 原因遺伝子不明

筋肉(骨格筋)の構造



ジストロフィン結合蛋白

肢帯型筋ジストロフィー(LGMD)



型	遺伝子座	遺伝形式	原因遺伝子産物	局在	文献	同遺伝子の異常による他の病態	追加すべき臨床的特徴
1A	5q31	優性	myotilin	z 帯/細胞膜	Salmikangas 1999		構音障害/嚥下障害
1B	1q11-21	"	laminA/C		van der Kooij 1997	EDMDAD	心筋障害/伝導障害
1C	3p25	"	caveolin-3	細胞膜	Minetti 1998		
1D	7q	"	不明		Speer 1999		
1E	6q23	"	不明		Messina 1997	CMD1F	心筋障害/伝導障害
2A	15q15.1-q21.1	劣性	calpain-3	筋原線維	Richard 1995		
2B	2p13.3-p13.1	"	dysferlin	細胞膜	Liu 1998	MM	腓腹部の障害
2C	13q12	"	ε-sarcoglycan	細胞膜	Azibi 1993		Duchenne 型に類似
2D	17q12-q21.33	"	α-sarcoglycan	細胞膜	Carrie 1997		Duchenne 型に類似
2E	4q12	"	β-sarcoglycan	細胞膜	Lim 1995		Duchenne 型に類似
2F	5q33	"	δ-sarcoglycan	細胞膜	Nigro 1996		Duchenne 型に類似
2G	17q12	"	telethonin	z 帯	Moreira 2000		
2H	9q31-q34.1	"	TRIM32		Weiler 1998		
2I	19q13.3	"	FKRP			MDC1C	軽症 心不全
2J	2q31	"	titin	筋原線維			
2K	9q34	"	POMT1	ER		WWS	
2L	11p13-p12	"	?	?			
2M	9q31	"	fukutin	?		FCMD	

筋肉(骨格筋)の構造

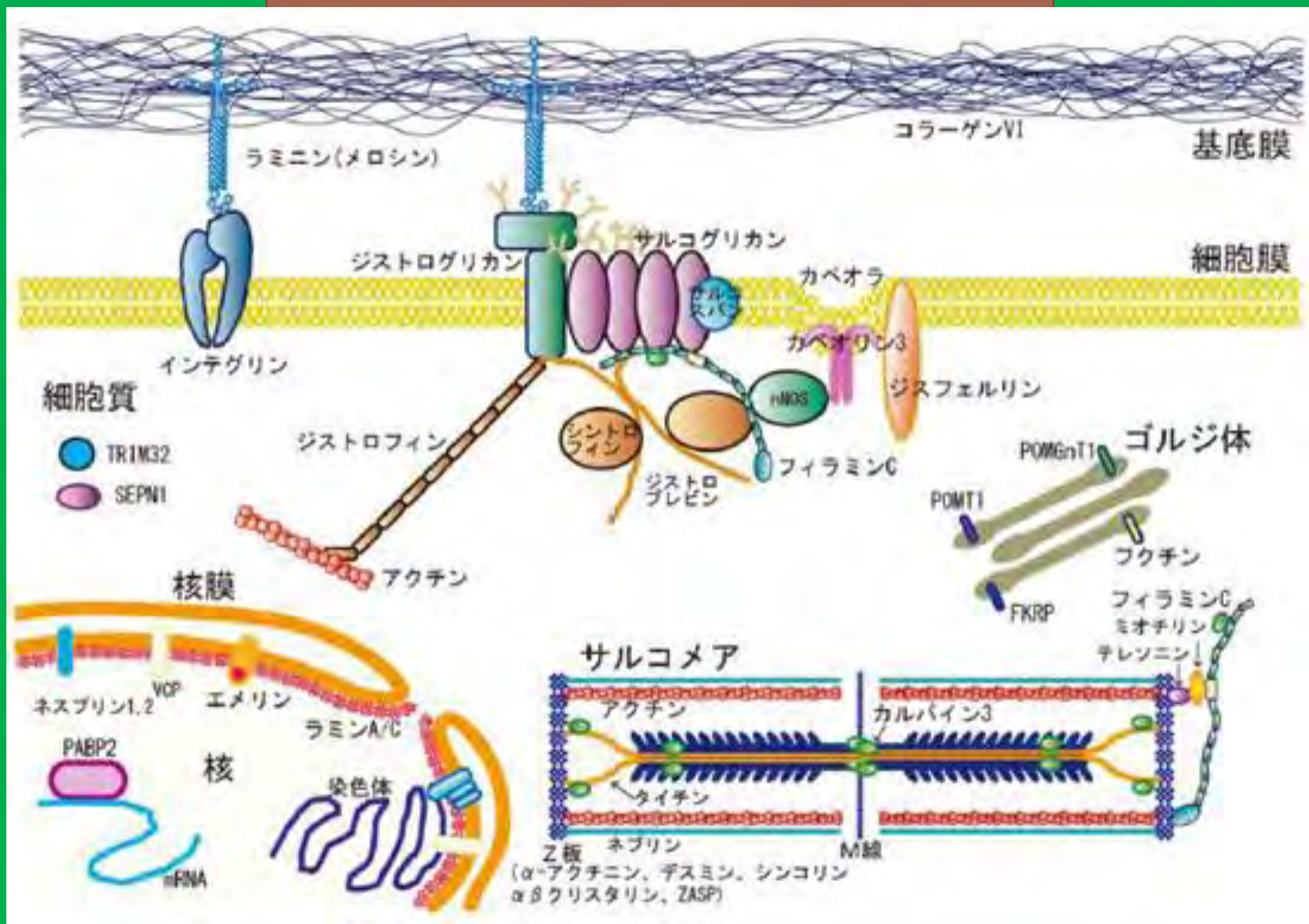


表1. 進行性筋ジストロフィーの原因遺伝子と蛋白質

疾患名	病型	略称	遺伝形式	遺伝子座	原因遺伝子
Duchenne / Becker 型 Emery-Dreifuss 型(X連鎖型) Emery-Dreifuss 型(常染色体連鎖型)	ジストロフィン異常症	DMD/BMD EDMD1 EDMD2	XR XR AD / AR	Xp21 Xq28 1q21.2	ジストロフィン(Dystrophin; DPC)
肢帯型筋ジストロフィー	ミオチリン異常症 カベオリン異常症	LGMD 1A LGMD 1B LGMD 1C LGMD 1D LGMD 1E LGMD 1F LGMD 1G	AD AD AD / AR AD AD AD AD	5q31 1q21.2 3p25 7q 6q23 7q31.1-q32.2 4q21	
	カルパイン異常症 ジスフェルリン異常症 γ-サルコグリカン異常症 α-サルコグリカン異常症 β-サルコグリカン異常症 δ-サルコグリカン異常症 テレソニン異常症	LGMD 2A LGMD 2B LGMD 2C LGMD 2D LGMD 2E LGMD 2F LGMD 2G LGMD 2H	AR AR AR AR AR AR AR AR	15q15.1-q21.1 2p13.3-p13.1 13q12 17q12-q21.3 4q12 5q33 17q12 9q31-q34.1	
	ジストログリカン異常症 ジストログリカン異常症	LGMD 2I LGMD 2J LGMD 2K LGMD 2L	AR AR AR AR	19q13.3 2q31 9q34.1 11p14.3	
	α-ジストログリカン異常症 α-ジストログリカン異常症 ジストログリカン異常症	LGMD 2M LGMD 2N LGMD 2O	AR AR AR	9q31 14q24.3 1p34	
顔面肩甲上腕型 眼筋咽頭型		FSHD OPMD	AD AD	4q35 14q11.2-q13	D4Z4 マクロサテライトリピート領域 ポリ A 結合蛋白-2 (PABPN1)
先天性メロシン欠損型 福山型(先天性)	α-ジストログリカン異常症	MDC1A FCMD	AR AR	6q22-q23 9q31	ラミニン α-2 鎖(LAMA2) フクチン(fukutin; FKTN)
筋強直性(緊張性)		DM1	AD	19q13.2-q13.3	ミオトニンカイネース(DMPK)
ウルリッヒ(Ullrich)型 ベスレム(Bethlem)型	コラーゲン 6 異常症 コラーゲン 6 異常症	UCMD	AD / AR AD	2q37/21q22.3 2q37/21q22.3	コラーゲン 6A3 / 6A1,6A2 (COL6A3/6A1,2) コラーゲン 6A3 / 6A1,6A2 (COL6A3/6A1,2)

男の人の病気

両親のいずれかが病
気で、遺伝確率は1/2。
男女は問わない

両親から半分ずつ、
遺伝子をもらうことで
発症。
男女は問わない。

AD: 常染色体優性、AR: 常染色体劣性、XR: 伴性劣性、?: 原因遺伝子不明

表1. 進行性筋ジストロフィーの原因遺伝子と蛋白質

疾患名	病型	略称	遺伝形式	遺伝子座	原因遺伝子
Duchenne / Becker 型	ジストロフィン異常症	DMD/BMD	XR	Xp21	ジストロフィン(dystrophin)
Emery-Dreifuss 型(X連鎖型)		EDMD1	XR	Xq28	エメリン(emerin)
Emery-Dreifuss 型(常染色体連鎖型)					
肢帯型筋ジストロフィー	ミオチリン異常症				
	カベオリン異常症				
	カルパイン異常症				
	ジスフェルリン異常症				
	γ-サルコグリカン異常症				
	α-サルコグリカン異常症				
	β-サルコグリカン異常症				
	δ-サルコグリカン異常症				
	テレソニン異常症				
	ジストログリカン異常症				
	ジストログリカン異常症				
	α-ジストログリカン異常症				
	α-ジストログリカン異常症				
	ジストログリカン異常症				
顔面肩甲上腕型 眼筋咽頭型					
先天性メロシン欠損型 福山型(先天性)	α-ジストログリカン異常症				
筋強直性(緊張性)					
ウルリッヒ(Ullrich)型	コラーゲン6異常症				
ベスレム(Bethlem)型	コラーゲン6異常症				

1A: Myotilin; 5q31; Dysarthria
 1B: Lamin A/C; 1q21; + Cardiac
 1C: Caveolin-3; 3p25; Child onset
 1D: DNAJB6; 7q36
 1E: Desmin; 2q35
 1F: TNPO3; 7q32
 1G: HNRPDL; 4q21
 1H: 3p23

2A: Calpain-3; 15q15
 2B: Dysferlin; 2p13
 2C: γ-Sarcoglycan; 13q12
 2D: α-Sarcoglycan; 17q21
 2E: β-Sarcoglycan; 4q12
 2F: δ-Sarcoglycan; 5q33
 2G: Telethonin; 17q12
 2H: TRIM32; 9q33
 2I (MDDGC5): FKRP; 19q13
 2J: Titin; 2q24
 2K (MDDGC1): POMT1; 9q34
 2L: ANO5; 11p14
 2M (MDDGC4): Fukutin; 9q31
 2N (MDDGC2): POMT2; 14q24
 2O (MDDGC3): POMGnT1; 1p32
 2P (MDDGC9): DAG1; 3p21
 2Q: Plectin 1f; 8q24
 2R: Desmin; 2q35
 2S: TRAPPC11; 4q35
 2T: GMPPB; 3p21
 2U (Cerebellum small): ISPD; 7p21
 2V: GAA; 17q25
 2W: LIMS2; 2q14
 2X: POPDC1; 6q21
 2Y: TOR1AIP1; 1q25
 2Z: POGLUT1; 3q13

AD: 常染色体優性, AR: 常染色体劣性, XR: 伴性劣性, ? : 原因遺伝子不明

今は、1型はHまで。2型はZまであります。



表1. 進行性筋ジストロフィーの原因遺伝子と蛋白質

疾患名	病型	略称	遺伝形式	遺伝子座	原因遺伝子
Duchenne / Becker 型 Emery-Dreifuss 型(X連鎖型) Emery-Dreifuss 型(常染色体連鎖型)	ジストロフィン異常症	DMD/BMD EDMD1	XR XR	Xp21 Xq28	ジストロフィン(dystrophin) エメリン(emerin)
肢帯型筋ジストロフィー	ミオチリン異常症 カベオリン異常症	LGMD1A (myotilin mutation) LGMD1B (lamin A/C mutation) LGMD1C (caveolin 3 mutation) LGMD1D (DNAJB6 mutation) LGMD1E, also called desmin myopathy, a type of myofibrillar myopathy (desmin mutation) LGMD1F (chromosome 7 mutation) LGMD1G (chromosome 4 mutation) LGMD1H (chromosome 3 mutation)			
	カルパイン異常症 ジスフェルリン異常症 γ-サルコグリカン異常症 α-サルコグリカン異常症 β-サルコグリカン異常症 δ-サルコグリカン異常症 テレソニン異常症	LGMD2A LGMD2B LGMD2C, also called SCARMD1 (gamma sarcoglycan mutations) LGMD2D, also called SCARMD2 (alpha sarcoglycan mutations) LGMD2E (beta sarcoglycan mutations) LGMD2F (delta sarcoglycan mutations) LGMD2G (telethonin mutations) LGMD2H (TRIM32 mutations) LGMD2I (FKRP mutations) LGMD2J (titin mutations) LGMD2K (POMT1 mutations) LGMD2L (ANO5 mutations) LGMD2M (fukutin mutations) LGMD2N (POMT2 mutations) LGMD2O (POMGnT1 mutations) LGMD2Q (plectin mutations)	AR AR	15q15.1-q21.1	カルパイン-3 (calpain-3)
顔面肩甲上腕型 眼筋咽頭型	α-ジストログリカン異常症	MDC1A FCMD	AR AR	6q22-q23 9q31	ラミニンα-2鎖(LAMA2) フクチン(fukutin; FKTN)
先天性メロシン欠損型 福山型(先天性)	α-ジストログリカン異常症	DM1 DM2	AD AD	19q13.32 3q21.3	DMPK CTG 反復 ZNF9 CCTG 反復
筋強直性(緊張性)					
ウルリッヒ(Ullrich)型 ベスレム(Bethlem)型	コラーゲン6異常症 コラーゲン6異常症	UCMD	AD/AR AD	2q37/21q22.3 2q37/21q22.3	コラーゲン 6A3 / 6A1,6A2 (COL6A3/6A1,2) コラーゲン 6A3 / 6A1,6A2 (COL6A3/6A1,2)

AD: 常染色体優性、AR: 常染色体劣性、XR: 伴性劣性、?: 原因遺伝子不明

研究成果

研究成果

iPS細胞を使った遺伝子修復に成功 –デュシェンヌ型筋ジストロフィーの変異遺伝子を修復–

2014年11月27日 |

堀田秋津 iPS細胞研究所 (CiRA) 助教、李紅梅 同大学院生らの研究グループは、デュシェンヌ型筋ジストロフィーの患者さんから作製したiPS細胞において、TALEN (Transcription activator-like effector nuclease) やCRISPR (Clustered Regularly Interspaced Short Palindromic Repeat) といった遺伝子改変技術を用いて、病気の原因遺伝子であるジストロフィンを修復することに成功しました。

本研究内容は、2014年11月26日正午 (米国東部時間) に「Stem Cell Reports」で公開される予定です。

研究者からのコメント

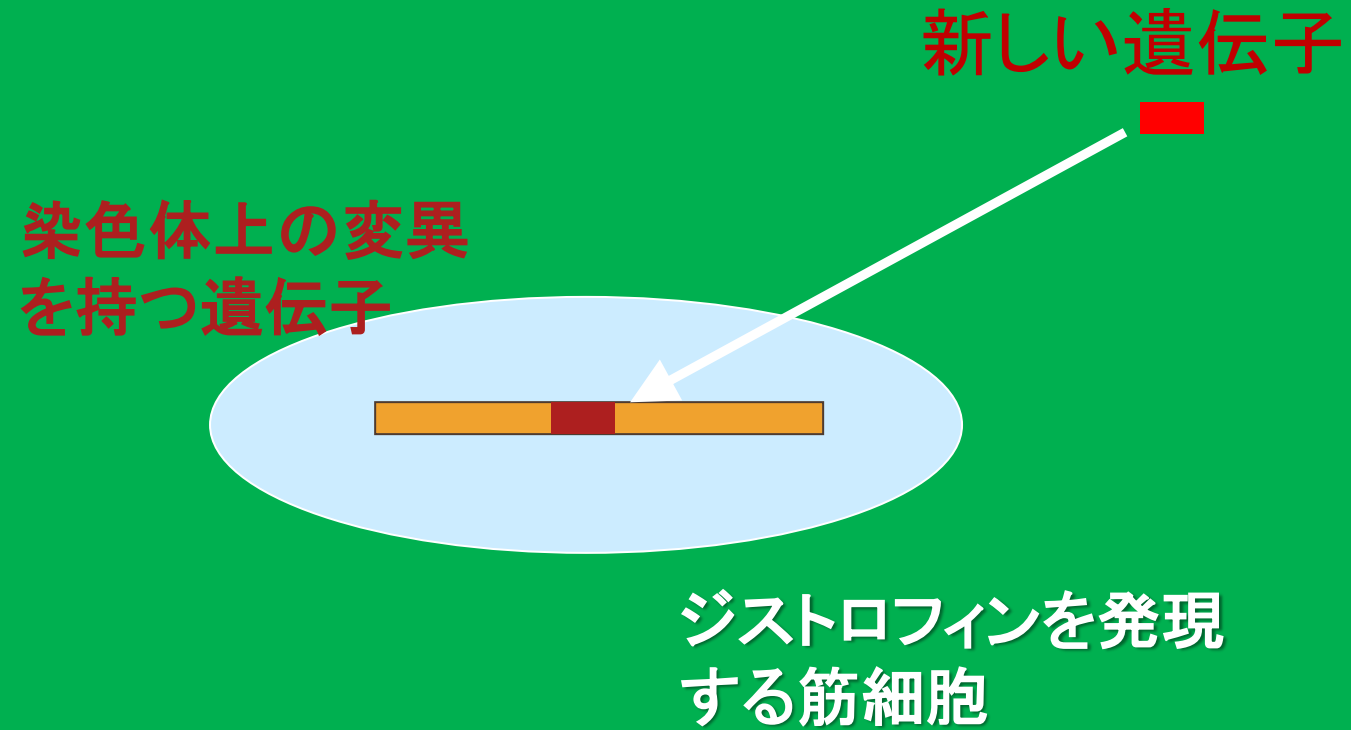


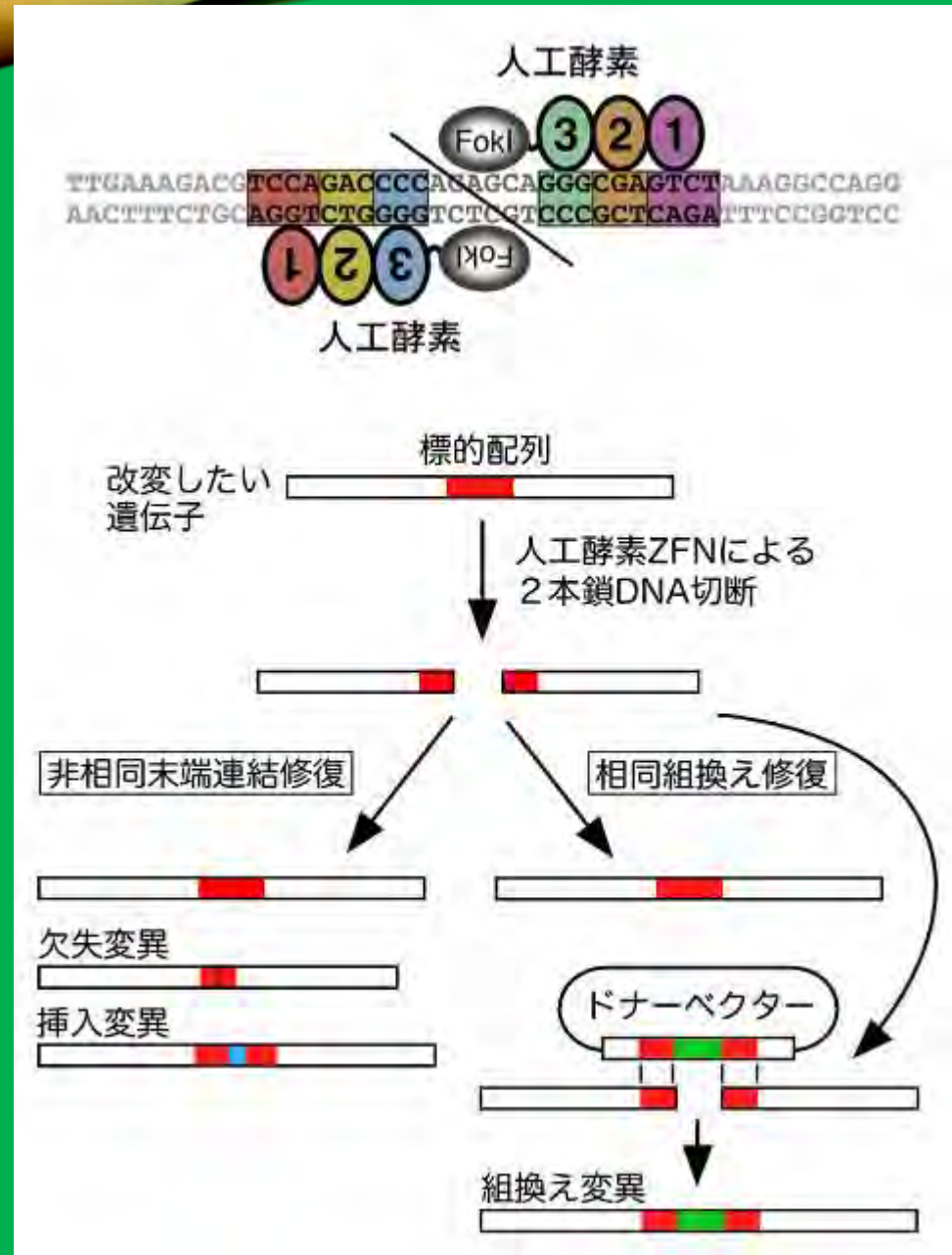
左から堀田助教、李大学院生

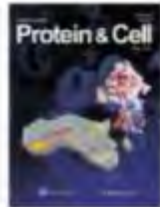
本研究成果は、デュシェンヌ型筋ジストロフィーの患者さんから作製したiPS細胞において、三つの戦略でジストロフィン遺伝子の変異を修復したことを世界で初めて報告しました。これまでのウイルスベクターを用いた遺伝子治療法では、正常遺伝子を導入することができても、変異遺伝子を修復することは不可能でした。今回、私たちはTALENやCRISPRといった新しいゲノム編集技術を用いることで、変異遺伝子だけの修復に成功しました。さらに、ヒトゲノム情報から特異的な配列データを抽出することで、予想外の変異導入がほとんど無く、狙ったところだけを修復することができました。

今後、治療に結びつけるためには、修復したiPS細胞がらいかに移植に適した細胞を作製するかなど、いくつも課題が残っていますが、今回示した手法が、今後の遺伝子治療の新しい枠組みとなることが期待されます。

1, 遺伝子治療 I, 遺伝子導入







[Protein & Cell](#)

May 2015, Volume 6, [Issue 5](#), pp 363–372

CRISPR/Cas9-mediated gene editing in human trippronuclear zygotes

Puping Liang, Yanwen Xu, Xiya Zhang, Chenhui Ding, Rui Huang, Zhen Zhang, Jie Lv, Xiaowei Xie, Yuxi Chen, Yujing Li, Ying Sun, Yaofu Bai, Zhou Songyang, Wenbin Ma, Canquan Zhou , Junjiu Huang 

[Open Access](#) | Research article

First Online: 18 April 2015

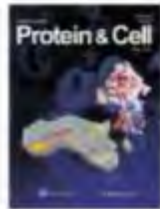
Received: 30 March 2015 | Accepted: 01 April 2015

DOI: 10.1007/s13238-015-0153-5

ABSTRACT

Genome editing tools such as the clustered regularly interspaced short palindromic repeat (CRISPR)-associated system (Cas) have been widely used to modify genes in model systems including animal zygotes and human cells, and hold tremendous promise for both

2015年4月に中国の研究チームが 人間の受精卵を使ってゲノム編集を 行ったとする論文を発表



[Protein & Cell](#)

May 2015, Volume 6, [Issue 5](#), pp 363–372

CRISPR/Cas9-mediated gene editing in human tripronuclear zygotes

Puping Liang, Yanwen Xu, Xiya Zhang, Chenhui Ding, Rui Huang, Zhen Zhang, Jie Lv, Xiaowei Xie, Yuxi Chen, Yujing Li, Ying Sun, Yaofu Bai, Zhou Songyang, Wenbin Ma, Canquan Zhou [✉](#), Junjiu Huang [✉](#)

[Open Access](#) | Research article

First Online: 18 April 2015

Received: 30 March 2015 | Accepted: 01 April 2015

DOI: 10.1007/s13238-015-0153-5

ABSTRACT

Genome editing tools such as the clustered regularly interspaced short palindromic repeat (CRISPR)-associated system (Cas) have been widely used to modify genes in model systems including animal zygotes and human cells, and hold tremendous promise for both

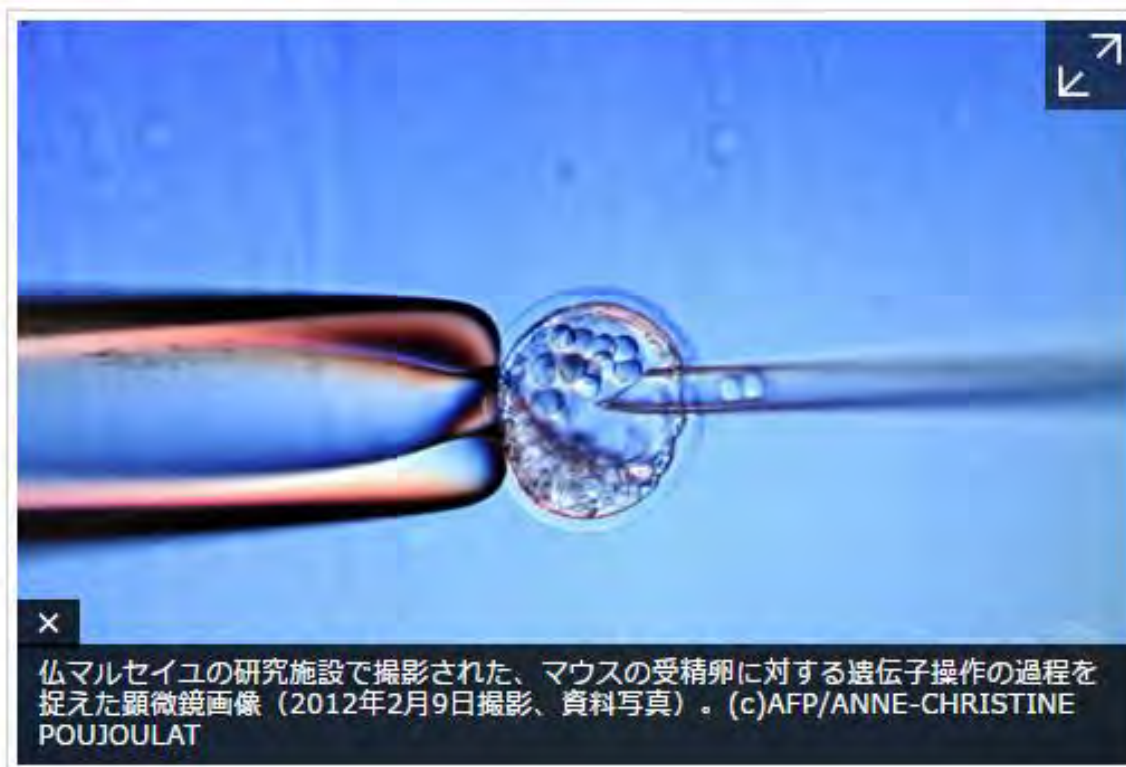
ヒト受精卵の遺伝子を「編集」、中国研究に世界の科学者が異議

2015年04月24日 16:17 発信地：マイアミ/米国

科学・技術

おすすめ 60

ツイート 検索



▶ メディア・報道関係・法人の方向け 写真購入のお問合せ

【4月24日 AFP】ヒトの受精卵の遺伝子を編集したとする研究論文が、中国のチームにより発表された。この未開拓の科学分野における突破口となる論文だが、世界各国の科学者からは、物議を醸しているこうした研究の中止を求める声が、改めて上がっている。

みなさん、こんにちは。小平では梅が咲きはじまりました。

前号でお知らせしました筋ジストロフィーの新しい治療薬・Translarna®がヨーロッパで条件付承認を受け発売がはじまりました。ナンセンス変異によるデュシェンヌ型筋ジストロフィーを対象とした治療薬です。近い将来、日本の患者さんの元に届けられることを期待しております。

こういった新薬の誕生は、基礎医学研究の大きな成果です。今号では基礎医学の研究者の先生方にも最新の研究についてご紹介いただいています。それでは紙面をお楽しみください。



木村 円

ジストロフィン遺伝子の変異修復を目指したゲノム手術法開発

京都大学 iPS 細胞研究所 堀田 秋津

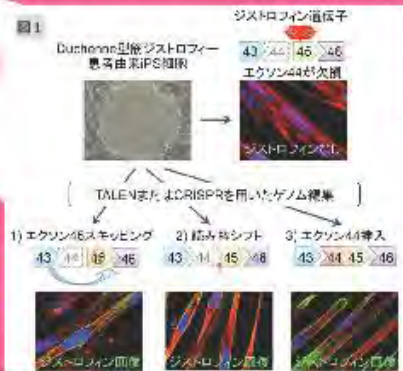
皆様はじめまして。私、iPS 細胞研究所の堀田と申します。今日は研究者の間でこのかまじい注目を集めている「ゲノム編集」という新しい研究成果についてお伝えし、つたない文章を綴っています。

Duchenne 型の筋ジストロフィーは、ジストロフィンという遺伝子に間違いが起こると発症します。一番多いのは、遺伝子が途中で大きくなくなっている変異で、そのためにジストロフィンタンパク質がまったくできなくなったり、中途半端なタンパク質が出来てしまったりします。この事は 30 年近く前から分かっていたのですが、これまで人類はほとんどの細胞で遺伝子の変異を効果良く修復する手段を持っていませんでした。

そんな中、とある研究成果が注目を集めています。それが、2011 年に登場した TALEN と、2013 年に登場した CRISPR という“分子のハサミ”で、ヒトのゲノムのたった一か所、狙った場所だけを“切る”技術です。大事なゲノムを切ってしまうなんて乱暴な、と思われるかもしれませんが、これはまさに外科手術と同じ考え方で、皮膚を切っても、小さな傷であれば人間の自然治癒力できれいに治ります。ゲノムにも自然治癒力である「DNA 修復経路」が存在し、切れた DNA をすぐに修復できるよになっているのです。

TALEN と CRISPR はどちらも、ゲノム配列の中から指定した部位に結合して切断します。DNA が切断されると、すぐに切断部位で修復機構が働き、その際に塩基の一部が削り取られて少し短くなります。また、切断された部位の前後とまったく同じ配列をもった鋳型を DNA の複製機として一緒に細胞内に入れておくと、新しい配列を取り込んで修復されることがあります。これらはまさに「ゲノムを手術する」ことが可能となってきているのです。

我々はこのゲノム手術法を用いることで、ジストロフィンのように巨大な遺伝子の変異を修復できるかどうか、さらに目的 DNA 部位以外に傷が入ってしまう副作用がないかどうかの検討を行いました。まず、ジストロフィン遺伝子のエ



クソン 44 が欠損している DMD 患者さんから iPS 細胞を樹立して、この患者さん由来の iPS 細胞で変異修復方法の検討を行いました。我々は3つの戦略でジストロフィン遺伝子の修復を試みました。1つ目は45番目のエクソンをスキップして43と46を連結させて遺伝子の読み枠を戻す方法（エクソン45スキッピング）、2つ目は塩基を1つ挿入することで読み枠を戻す方法（読み取りシフト）、3つ目は44番目のエクソンを元の位置に挿入する方法（エクソン44挿入）です（図1）。その結果、3つ目のエクソン44挿入が最も iPS 細胞で効率が良く、かつ完全長のジストロフィンタンパク質が回復出来る事を示しました。



次に、ゲノム編集技術で修復した iPS 細胞について、ターゲット部位以外に望まない変異が導入されていないかどうか、ゲノム配列を高処理能力 DNA 配列解析装置で確認しました。その結果、TALEN や CRISPR で iPS 細胞を処理しても、目的変異修復部位以外ではほとんど変異導入リスクの増加は認められませんでした。

但し、課題もまだまだ沢山あります。例えば、修復効率がまだまだ十分とは言えず、改良の余地があります。また、我々の成果はあくまで細胞レベルのお話で、修復した iPS 細胞を如何に患者さんの筋肉組織に届けるかという大きな問題があります。iPS 細胞から筋細胞や筋内の元となる細胞へ分化させる方法は、他の細胞種に比べると遅れていて、まだまだ研究開発の段階です（図2）。また、仮に iPS 細胞から修復可能な筋細胞が出来たとしても、全身に存在する筋細胞へ如何に届けるのかについて、まだ誰も良い答えを持っていません。このゲノム編集を用いた治療法が患者の皆様の元へ届くまでにはまだまだ時間がかかると思います。

ゲノム編集技術の登場により、これまで不可能と考えられていたジストロフィン遺伝子変異をヒトの iPS 細胞で修復できるようになったことは、画期的な事です。我々研究者も、つい4-5年前までは、このような修復が簡単にできる時代が来るとは誰も予想していませんでした。今は不可能と考えられる事でも、一つ一つチャレンジを続けて行くことで、新たな可能性を切り開いて行ければと考えています。今後とも引き続き、研究活動に関する御理解と御協力の際、よろしく御願い致します。

京都大学 iPS 細胞研究所ホームページ
CIRA (サイラ)

<http://www.cira.kyoto-u.ac.jp/j/>





研究・医療患者登録

Remudy

Remudy通信

レムディー通信

第13号 2015年03月 発行

みなさん、こんにちは。小平では梅が咲きはじめました。

前号でお知らせしました筋ジストロフィーの新しい治療薬・Translarna®がヨーロッパで条件付承認を受け発売がはじまりました。ナンセンス変異によるデュシェンヌ型筋ジストロフィーを対象とした治療薬です。近い将来、日本の患者さんの元に届けられることを期待しております。

こういった新薬の誕生は、基礎医学研究の大きな成果です。今号では基礎医学の研究者の先生方にも最新の研究についてご紹介いただいています。それでは紙面をお楽しみください。



木村 円

ジストロフィン遺伝子の変異修復を目指した ゲノム手術法開発

京都大学 iPS 細胞研究所 堀田 秋津

皆様はじめまして。私、iPS 細胞研究所の堀田と申します。今日は研究者

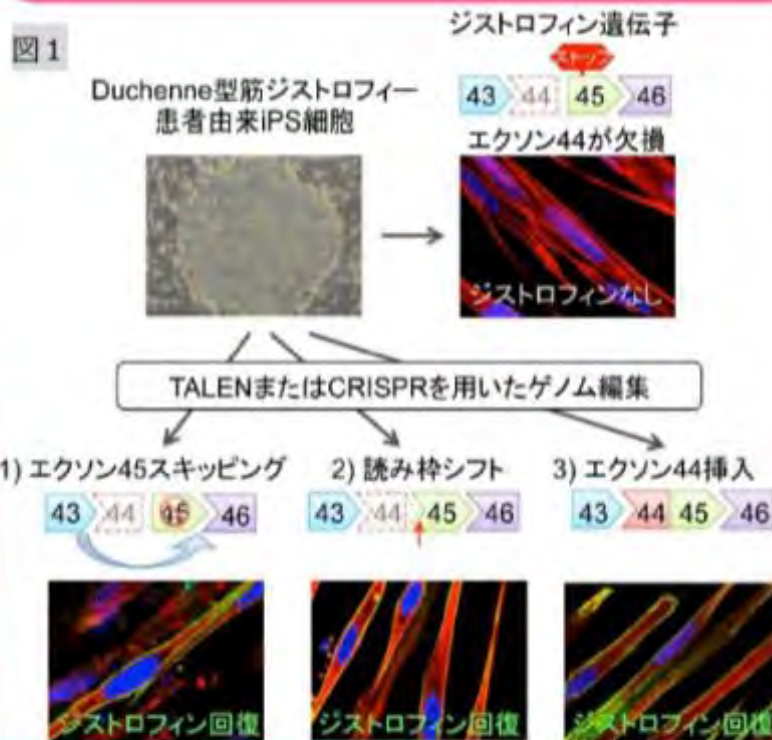
クソン 44 が欠損している DMD 患者さんから iPS 細胞を樹立して、この患者さん由来の iPS 細胞で変異修復方法の検討を行いました。我々は3つの戦略でジストロフィン遺伝子の修復を試みました。1つ目は45番目のエクソンをスキップして43と46を直結させて遺伝子の読み枠を戻す方法（エクソン45スキッピング）、2つ目は塩基を1つ挿入することで読み枠を戻す方法（読み



みなさん、こんにちは。小平では梅が咲きはじめました。

前号でお知らせしました筋ジストロフィーの新しい治療薬・Translarna®がヨーロッパで条件付承認を受け発売がはじまりました。ナンセンス変異によるデュシェンヌ型筋ジストロフィーを対象とした治療薬です。近い将来、日本の患者さんの元に届けられることを期待しております。

こういった新薬の誕生は、基礎医学研究の大きな成果です。今号では基礎医学の研究者の先生方にも最新の研究についてご紹介いただいています。それでは紙面をお楽しみください。



な問題があります。iPS 細胞から筋細胞や筋肉の元となる細胞へ分化させる方法は、他の細胞種に比べると遅れていて、まだまだ研究開発の段階です(図2)。また、仮に iPS 細胞から移植可能な筋肉細胞が出来たとしても、全身に存在する筋肉組織へ如何に届けるのかについて、まだ誰も良い答えを持っていません。このゲノム編集を用いた治療法が患者の皆様の元へ届くまでにはまだまだ時間が掛かると思います。

ゲノム編集技術の登場により、これまで不可能と考えられていたジストロフィン遺伝子変異をヒトの iPS 細胞で修復できるようになったことは、画期的な事です。我々研究者も、つい4-5年前までは、このような修復が簡単にできる時代が来るとは誰も予想していませんでした。今は不可能と考えられる事でも、一つ一つチャレンジを続けて行くことで、新たな可能性を切り開いて行ければと考えています。今後とも引き続き、研究活動に関する御理解と御協力の程、よろしく御願ひ致します。

京都大学 iPS 細胞研究所ホームページ

CIRA (サイラ)

<http://www.cira.kyoto-u.ac.jp/j/>





REPORT

SHARE



01



0

In vivo genome editing improves muscle function in a mouse model of Duchenne muscular dystrophy

Christopher E. Nelson^{1,2}, Chady H. Hakim³, David G. Ousterout^{1,2}, Pratiksha I. Thakore^{1,2}, Eirik A. Moreb^{1,2}, Ruth M. Castellanos Rivera⁴, Sarina Madhavan^{1,2}, Xiufang Pan³, F. Ann Ran^{5,6}, Winston X. Yan^{5,7,8}, Aravind Asokan⁴, Feng Zhang^{5,9,10,11}, Dongsheng Duan^{3,12}, Charles A. Gersbach^{1,2,11,*}

+ Author Affiliations

*Corresponding author. E-mail: charles.gersbach@duke.edu

Science 22 Jan 2016
Vol. 351, Issue 6271, pp. 403–407
DOI: 10.1126/science.125143

[Article](#)[Figures & Data](#)[Info & Metrics](#)[eLetters](#)[PDF](#)

You are currently viewing the abstract.

[View Full Text](#)

Science

Vol 351, Issue 6271
22 January 2016

[Table of Contents](#)
[Print Table of Contents](#)
[Advertising \(PDF\)](#)
[Classified \(PDF\)](#)
[Masthead \(PDF\)](#)

ARTICLE TOOLS

[Email](#)[Print](#)[Alerts](#)[Citation tools](#)[Download Powerpoint](#)[Save to my folders](#)[Request Permissions](#)[Share](#)

RELATED CONTENT

REPORT

[In vivo gene editing in dystrophic mouse muscle and muscle stem cells](#)

REPORT

[Postnatal genome editing partially restores dystrophin expression in a mouse model of muscular dystrophy](#)

SIMILAR ARTICLES IN:

D

DYSTROPHIN

tdTomato

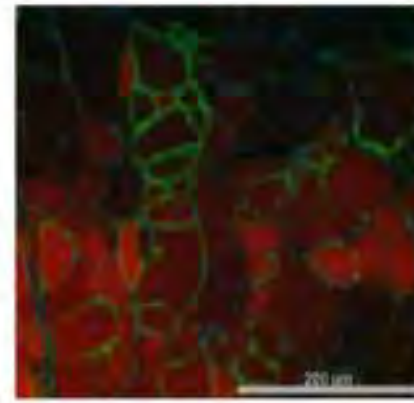
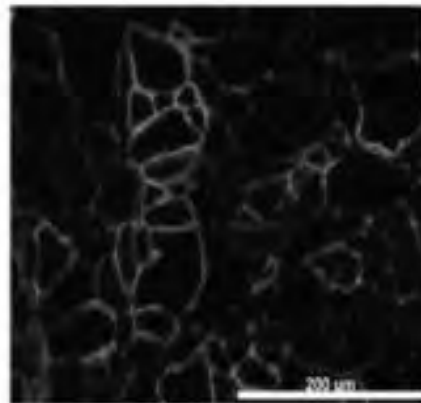
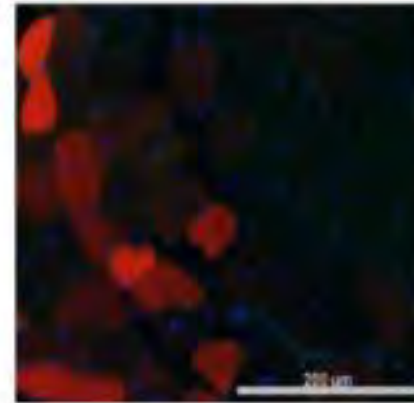
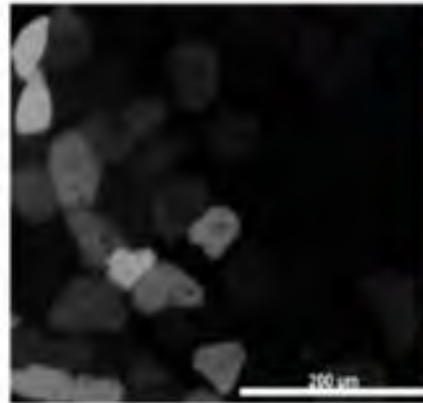
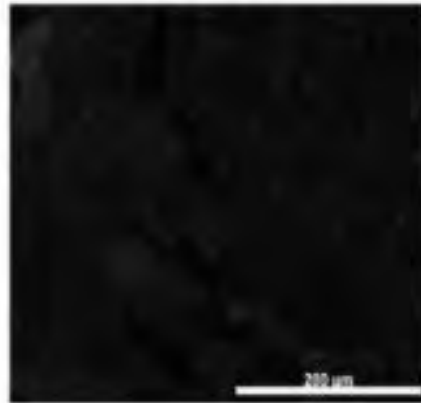
DYSTROPHIN
DAPI tdTomato

Ai9 gRNAs

nRNA

*

Ai9+*Dmd*
gRNAs



商品情報

商品情報

カテゴリから探す

- 特集
- 抗体
- 生理活性物質
- シグナル伝達
- 糖類/レクチン
- 細胞培養/細胞工学
- 分子生物
- 抗体アッセイ
- バイオメディカル (環境・食品)
- 受託サービス
- 創業支援サービス
- 機器・消耗品

研究用

DNA二本鎖を切断してゲノム配列の任意の場所を削除、置換、挿入することができる新しい遺伝子改変技術

特集: CRISPR-Cas9 とは

[カテゴリから探す > 特集 > アプリケーション](#)
[カテゴリから探す > 受託サービス > ゲノム編集](#)
[カテゴリから探す > 分子生物 > ゲノム編集 > ゲノム編集技術](#)



CRISPR-Cas9 (clustered regularly interspaced short palindromic repeats / CRISPR associated proteins) とは、DNA二本鎖を切断 (Double Strand Breaks=DSBs) してゲノム配列の任意の場所を削除、置換、挿入することができる新しい遺伝子改変技術です。ZFN、TALENに続く第3世代のゲノム編集ツールとして2013年に報告されたCRISPR-Cas技術は、カスタム化 (標的遺伝子の変更や複数遺伝子のターゲット) が容易であることから、現在、ヒトやマウスといった哺乳類細胞ばかりではなく、細菌、寄生物、ゼブラフィッシュ、などの膨大な種類の細胞や生物種において、そのゲノム編集または修正に急速に利用されています。

CRISPR-Cas9システムは、細菌や古細菌においてウイルスやプラスミドといった遺伝的要素の侵入物を標的し、排除するよう進化した適応免疫の一つです。より詳細な情報をゲノム編集ハンドブックの「CRISPR-Cas9 システム概論」の項に記載していますので、[カタログ請求](#)よりご請求ください。

既に、商品化している

遺伝子治療によるイヌのデュシェンヌ型筋ジストロフィーの軽減

Nature Communications

2017年7月26日

Gene therapy alleviates Duchenne muscular dystrophy in dogs

デュシェンヌ型筋ジストロフィーの遺伝子治療によって、この疾患のイヌモデルの症状が軽減され、この治療法がデュシェンヌ型筋ジストロフィーの筋肉症状を軽減する安全で有効な方法であることが実証された。この研究成果について報告する論文が、今週掲載される。

nature
COMMUNICATIONS

今回、George Dickson、Caroline Le Guinerたちの研究グループは、免疫抑制剤を用いずに、デュシェンヌ型筋ジストロフィーを発症したゴールデンレトリバー種のイヌ（12頭）で、この方法を検証した。このゴールデンレトリバーは、デュシェンヌ型筋ジストロフィーの大型動物モデルであり、遺伝子治療法を検証するための貴重な前臨床研究の基盤と考えられている。この研究では、マイクロジストロフィンを組み込んだ修飾型AAVベクターの局所送達と全身送達によって、26か月齢までの時点で、免疫抑制剤なしにジストロフィン発現が回復し、臨床症状が安定することが明らかになった。以上の結果により、この方法のデュシェンヌ型筋ジストロフィーの大型動物モデルにおける安全性が実証され、患者での臨床試験に道が開ける可能性が生まれている。

JOURNAL TOOLS

- [Get New Content Alerts](#)
- [Get RSS feed](#)
- [Save to My Profile](#)
- [Get Sample Copy](#)
- [Recommend to Your Librarian](#)

JOURNAL MENU

- [Journal Home](#)

FIND ISSUES

- [Current Issue](#)
- [All Issues](#)

FIND ARTICLES

- [Early View](#)
- [Accepted Articles](#)

GET ACCESS

- [Subscribe / Renew](#)
- [Membership Information](#)



An Official Journal of the American Neurological Association and the Child Neurology Society

Original Article

Efficacy of systemic morpholino exon-skipping in duchenne dystrophy dogs¹

Toshifumi Yokota PhD¹, Qi-Long Lu MD, PhD², Terence Partridge PhD¹, Masanori Kobayashi DVM³, Akinori Nakamura MD, PhD³, Shiichi Takeda MD, PhD^{3,*} and Eric Hoffman PhD^{1,*}

Article first published online: 13 MAR 2009
DOI: 10.1002/ana.21627

Copyright © 2009 American Neurological Association

Am score 2

SEARCH

In this issue

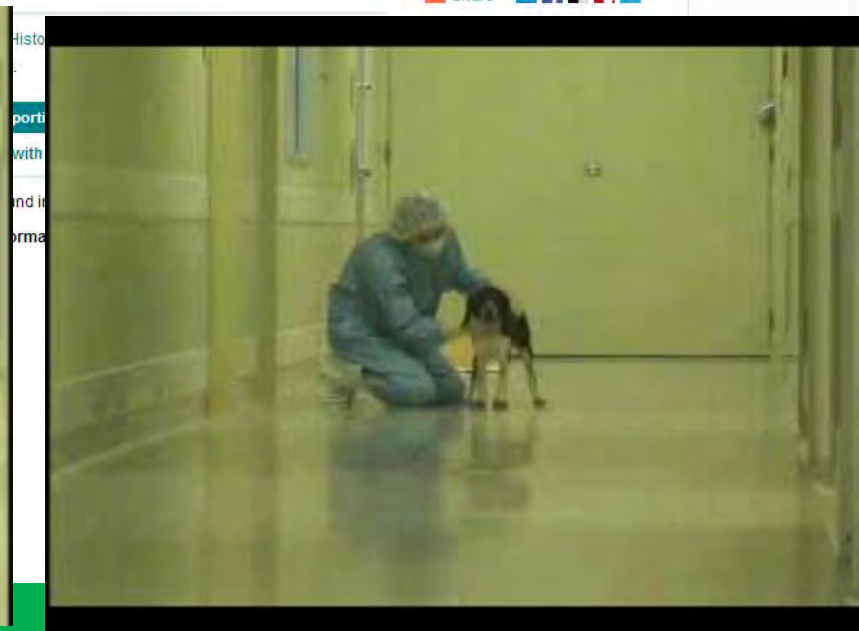
Advanced > Saved Searches >

ARTICLE TOOLS

- [Get PDF \(1147K\)](#)
- [Save to My Profile](#)
- [E-mail Link to this Article](#)
- [Export Citation for this Article](#)
- [Get Citation Alerts](#)
- [Request Permissions](#)
- [Share](#)



Annals of Neurology
Volume 65, Issue 6, pages 667-676, June 2009



筋ジストロフィー患者さんの治療について

- 現在の薬物による治療について
- 現在の遺伝子治療について
- 今後の遺伝子治療について
- 現在、進行している治験
- 今後、提案される治験について

筋ジストロフィー患者さんの治療について

- 現在の薬物による治療について
- 現在の遺伝子治療について
- 今後の遺伝子治療について
- 現在、進行している治験
- 今後、提案される治験について

治験について

詳しく言えない

- 知っている際には、守秘義務があり。細かく言えないことがある。
- 知らない治験のことは、上手にお話ができない。

治験について

- <https://clinicaltrials.gov/ct2/home>

The screenshot shows the ClinicalTrials.gov website. At the top, there is a navigation bar with the NIH logo and the text "U.S. National Library of Medicine". The main header "ClinicalTrials.gov" is prominently displayed. Below this, a blue banner states: "ClinicalTrials.gov is a database of privately and publicly funded clinical studies conducted around the world." The main content area is divided into two columns. The left column features a heading "Explore 360,497 research studies in all 50 states and in 219 countries." followed by a call-to-action button: "See listed clinical studies related to the coronavirus disease (COVID-19)". Below this, there is a paragraph explaining that the site is a resource provided by the U.S. National Library of Medicine, followed by an "IMPORTANT" notice regarding the evaluation of studies and a link to a disclaimer. The right column contains a search section titled "Find a study (all fields optional)". This section includes four input fields: "Status" (with radio buttons for "Recruiting and not yet recruiting studies" and "All studies"), "Condition or disease" (with a placeholder example "breast cancer"), "Other terms" (with a placeholder example "NCT number, drug name, investigator name"), and "Country". Each field has a small "X" icon to clear the input. At the bottom of the search section are two buttons: "Search" and "Advanced Search". The footer of the page contains links for "Help", "Studies by Topic", "Studies on Map", and "Glossary".



<https://jrct.niph.go.jp/>

治験について

治験について



臨床研究実施計画・研究概要公開システム

2件検索完了しました。

登録情報

臨床研究実施計画番号	研究の名称	対象疾患名	研究の進捗状況	公表日	詳細
JRCT2041200055	デュシェンヌ型筋ジストロフィー患者を対象としたTAS-205の無作為化プラセボ対照二重盲検比較試験及び非...	デュシェンヌ型筋ジストロフィー	募集中	令和2年10月28日	閲覧
JRCTs031180038	筋ジストロフィー心筋障害に対するTRPV2阻害薬の多施設共同非盲検単群試験	筋ジストロフィー	募集終了	令和2年10月29日	閲覧

治験について

臨床研究・治験計画の詳しい情報はこちら。

研究の種別	企業治験
初回公表日	令和2年10月28日
最終公表日	
中止年月日	
観察期間終了日	
研究名称	デュシェンヌ型筋ジストロフィー患者を対象としたTAS-205の無作為化プラセボ対照二重盲検比較試験及び非盲検継続投与試験（併行相）
平易な研究名称	デュシェンヌ型筋ジストロフィー患者を対象としたTAS-205の第3相試験
研究責任（代表）医師の氏名	モアッデリ アリ
研究責任（代表）医師の所属機関	大鵬薬品工業株式会社
研究・治験の目的	デュシェンヌ型筋ジストロフィー（DMD）患者を対象にTAS-205を52週間1日2回連日経口投与したときの有効性をプラセボ対照に検証する。
試験のフェーズ	3
対象疾患名	デュシェンヌ型筋ジストロフィー

治験について

臨床研究・治験計画の公開の詳細情報です。

研究の種類	企業治験
初回公表日	令和2年10月28日
最終公表日	
中止年月日	

デュシェンヌ型筋ジストロフィー（DMD）患者を対象にTAS-205を52週間1日2回連日経口投与したときの有効性をプラセボ対照に検証する。

研究責任（代表）医師の氏名	モアッデリ アリ
研究責任（代表）医師の所属機関	大鵬薬品工業株式会社
研究・治験の目的	デュシェンヌ型筋ジストロフィー（DMD）患者を対象にTAS-205を52週間1日2回連日経口投与したときの有効性をプラセボ対照に検証する。
試験のフェーズ	3
対象疾患名	デュシェンヌ型筋ジストロフィー



認定委員会の名称

独立行政法人国立病院機構長良医療センター 受託研究審査委員会

認定番号



管理的事項



1 試験等の実施体制に関する事項及び試験等を行う施設の構造設備に関する事項



2 試験等の目的及び内容並びにこれに用いる医薬品等の概要



3 試験等の実施状況の確認に関する事項



4 試験等の対象者に健康被害が生じた場合の補償及び医療の提供に関する事項



5 依頼者等に関する事項



6 IRBの名称等



7 その他の事項



内容に関するお問い合わせはこちら(sec-jrct@niph.go.jp)
システムに関する不具合・ご要望はこちら(webadmin-jrct@niph.go.jp)
個人情報保護方針は[こちら](#)



認定委員会の名称

独立行政法人国立病院機構長良医療センター 受託研究審査委員会

認定番号



管理的事項



1 試験等の実施体制に関する事項及び試験等を行う施設の構造設備に関する事項



2 試験等の目的及び内容並びにこれに用いる医薬品等の概要



管理的事項

1 試験等の実施体制に関する事項及び試験等を行う施設の構造設備に関する事項



(1) 試験等の名称



(2) 治験責任医師等に関する事項



(3) その他の試験等に従事する者に関する事項



(4) 多施設共同試験等における治験責任医師等に関する事項など



内容に関するお問い合わせはこちら(sec-jrct@niph.go.jp)
システムに関する不具合・ご要望はこちら(webadmin-jrct@niph.go.jp)
個人情報保護方針は[こちら](#)



認定委員会の名称

独立行政法人国立病院機構長良医療センター 受託研究審査委員会

認定番号

管理的事項



1 試験等の実施体制に関する事項及び試験等を行う施設の構造設備に関する事項



(2) 治験責任医師等に関する事項



(3) その他の試験等に従事する者に関する事項



(4) 多施設共同試験等における治験責任医師等に関する事項など



多施設共同試験等の該当の有無

あり

治験責任医師等の連絡先

氏名 / Name

e-Rad番号

所属機関 (実施医療機関)

/ Affiliation

所属部署

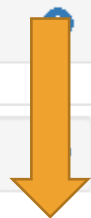
所属部署の郵便番号

所属機関の住所

宮城県立こども病院

Miyagi Children's Hospital

宮城県





認定委員会の名称

独立行政法人国立病院機構長良医療センター 受託研究審査委員会

認定番号



管理的事項



e-Rad番号

所属機関（実施医療機関）
/ Affiliation

独立行政法人 国立病院機構 大牟田病院

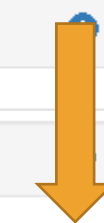
National Hospital Organization Omura National Hospital

所属部署

所属部署の郵便番号

所属機関の住所

福岡県



治験責任医師等の連絡先

氏名 / Name

e-Rad番号

所属機関（実施医療機関）
/ Affiliation

宮城県立こども病院

Miyagi Children's Hospital

所属部署

所属部署の郵便番号

所属機関の住所

宮城県

内容に関するお問い合わせはこちら(sec-jrct@niph.go.jp)システムに関する不具合・ご要望はこちら (webadmin-jrct@niph.go.jp)個人情報保護方針は[こちら](#)

では、患者さん側からできることは？

たとえば

難治性神経・筋疾患の治療研究は臨床試験の段階に入りました。

製薬関連企業・研究者と患者さまの間の情報の橋渡しをい

Remudyのご紹介

患者登録サイトRemedy療法が少ないとされを含む神経筋疾患の新しい治療法を開発サイトです。

ジストロ

ジストロフィンパチン遺伝子の異常は、この疾患の主要な原因です。この疾患は、筋力低下を特徴とする筋ジストロフィーを対象とした患者登録サイトです。

ジストロフィンパチン登録サイトへ

ジストロフィンパチン登録サイトへ



Remudy

患者登録サイト

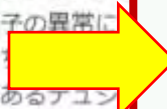
お知らせ・医療情報

製薬関連企業・研究者の皆さま

医療従事者の皆さま

▼疾患別サイト

- ジストロフィンパチン
- 緑取り空胞を伴う遠位型ミオパチン
- 筋強直性ジストロフィー
- 先天性筋疾患
- 福山型筋ジストロフィー
- ミトコンドリア病
- 顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー



Remudy WEB 患者情報登録システム

Remedyのウェブシステム

ウェブ登録システム

医療情報

医療従事者・研究者

ご案内

現在の登録状況を更新しました (2020年10月末)

現在の登録状況を更新しました (2020年9月末)

現在の登録状況を更新しました (2020年8月末)

顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー (FSHD)の登録を開始いたしました。

現在の登録状況を更新しました (2020年7月末)

お知らせ・最新医療情報一覧

REMUDY通信 (広報誌)

メールマガジンのご登録

Remudy ウェブシステム

以前のHP

顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー

臨床研究及び新薬開発の促進を目指した患者登録です

- ▶ 【患者登録の必要性について 患者会説明資料】 2020.08.29 FSHD患者会資料 患者登録の必要性 (PDF形式/2,673KB) 
- ▶ 【登録に関しての手順 患者会説明資料】 2020.08.29 FSHD患者会資料 登録に向けて (PDF形式/2,420KB) 
- ▶ 【説明文書】 Remudy FSHD 説明文書 Ver.1.2 (PDF形式/239KB) 
- ▶ 【遺伝子診断フローチャート】 FSHD_遺伝子診断フローチャート (PDF形式/ 848KB) 
- ▶ 【同意文書 (本人用) Remudy事務局へ提出】 Remudy FSHD 同意文書 Ver.1.0 (PDF形式/ 95KB) 
- ▶ 【同意文書 (主治医用) Remudy事務局へ提出】 Remudy FSHD 医師用情報提供同意書 Ver. 1.0 (PDF形式/ 96KB) 
- ▶ 【登録用紙 Remudy事務局へ提出】 FSHD患者登録用紙・新規用 Ver. 1.0 (PDF形式/271KB) 
- ▶ 【同意撤回書】 Remudy FSHD 同意撤回書 Ver.1.0 (PDF形式/84KB) 



患者登録の目的は

新しい治療薬を手に入れるため

病気のことをきちんと知るため

患者さんと医療者、研究者の協力を促進するため

患者登録の目的は

● 新しい治療薬を手に入れるため

● 病気のことをきちんと知るため

患者さんと医療者、研究者の協力を促進するため

登録用紙

患者登録って何？

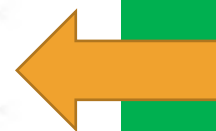
- 患者様の様々な情報を収集します
 - 基本情報
 - 診断根拠/家族歴
 - 身体機能・合併症/治療内容
 - 治験参加意思・参加状況
- 収集する情報は国際的に共通です
- 定期的(年1回)に情報を更新します

The image shows a detailed patient registration form with multiple sections and checkboxes. The form is titled '登録用紙' (Registration Form) and includes fields for patient name, date of birth, sex, and medical history. It also contains numerous checkboxes for recording specific medical conditions and symptoms. The form is organized into several columns and rows, with some sections highlighted in blue and pink. The overall layout is structured and professional, typical of a medical record form.

顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー

臨床研究及び新薬開発の促進を目指した患者登録です

- ▶ 【患者登録の必要性について 患者会説明資料】 2020.08.29 FSHD患者会資料 患者登録の必要性 (PDF形式/2,673KB) 
- ▶ 【登録に関しての手順 患者会説明資料】 2020.08.29 FSHD患者会資料 登録に向けて (PDF形式/2,420KB) 
- ▶ 【説明文書】 Remudy FSHD 説明文書 Ver.1.2 (PDF形式/239KB) 
- ▶ 【遺伝子診断フローチャート】 FSHD_遺伝子診断フローチャート (PDF形式/ 848KB) 
- ▶ 【同意文書 (本人用) Remudy事務局へ提出】 Remudy FSHD 同意文書 Ver.1.0 (PDF形式/ 95KB) 
- ▶ 【同意文書 (主治医用) Remudy事務局へ提出】 Remudy FSHD 医師用情報提供同意書 Ver. 1.0 (PDF形式/ 96KB) 
- ▶ 【登録用紙 Remudy事務局へ提出】 FSHD患者登録用紙・新規用 Ver. 1.0 (PDF形式/271KB) 
- ▶ 【同意撤回書】 Remudy FSHD 同意撤回書 Ver.1.0 (PDF形式/84KB) 



自分は登録できる？

- まずは、主治医にお問い合わせを！
- 多くの患者さんでは、まだすぐにできません。
- 具体的には、
遺伝子検査を**2018年以前**に行った人は、**追加検査**が必要。



国立精神・神経医療研究センター

National Center of Neurology and Psychiatry (NCNP)

187-8502 東京都小平市小川東町 4-1-1

TEL: 042-346-1712, FAX: 042-346-1742

大牟田病院神経内科

荒畑 創 先生

時下 先生におかれましては益々ご清栄のこととお喜び申し上げます。
ご依頼の顔面肩甲上腕型筋ジストロフィーの遺伝子解析結果についてご報告致します。

*Eco*RI 及び *Eco*RI/*Bln*I 消化法を用いたゲノム DNA サザンブロット解析の結果:

患者様の [] 様 ([]-[])では、プローブ p13E-11 で検出される

D4Z4 リピート数 6 (27kb)の *Eco*RI fragment が見られました。この fragment は *Eco*RI/*Bln*I 二重消化で、3kb 短縮したことから、4q35 由来と考えられます。臨床情報も併せますと FSHD1 と考えられました。

D4Z4 リピート数 1-6 FSHD1

7-10 グレーゾーン

≥11 nonFSHD1

なお、御不明の点はいつでも後藤または西野まで御問い合わせ下さい。

平成 []年 []月 []日

後藤 加奈子 西野 一三



〒187-8502

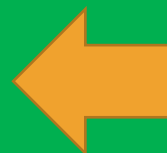
東京都小平市小川東町 4-1-1

国立精神・神経医療研究センター

神経研究所 疾病研究第一部/

メディカル・ゲノムセンターゲノム診療開部

TEL: 042-346-1712 FAX: 042-346-1742



結果の部分



独立行政法人 国立病院機構

大牟田病院



大牟田病院神経内科

荒畑 創 先生

時下 先生におかれましては益々ご清栄のこととお喜び申し上げます。
ご依頼の顔面肩甲上腕型筋ジストロフィーの遺伝子解析結果についてご報告致します。

*Eco*RI 及び *Eco*RI/*Bln*I 消化法を用いたゲノム DNA サザンプロット解析の結果:

患者様の [] 様 ([]) では、プローブ p13E-11 で検出される

D4Z4 リピート数 6 (27kb) の *Eco*RI fragment が見られました。この fragment は *Eco*RI/*Bln*I 二重消化で、3kb 短縮したことから、4q35 由来と考えられます。臨床情報も併せますと FSHD1 と考えられました。

D4Z4 リピート数 1-6 FSHD1
7-10 グレーゾーン
≥11 nonFSHD1

なお、御不明の点はいつでも後藤または西野まで

D4Z4 リピート数 6 (27kb) の *Eco*RI fragment が見られました。この fragment は *Eco*RI/*Bln*I 二重消化で、3kb 短縮したことから、4q35 由来と考えられます。臨床情報も併せますと FSHD1 と考えられました。

D4Z4 リピート数 1-6 FSHD1
7-10 グレーゾーン
≥11 nonFSHD1





ホーム 医療従事者向けポータルサイト / 遺伝性筋疾患の遺伝学的解析
 顔面肩甲上腕型筋ジストロフィーの遺伝学的診断

顔面肩甲上腕型筋ジストロフィーの遺伝学的診断

病歴用紙・同意文書一式が改訂されました

病歴用紙(2020年8月6日改訂)・同意文書一式(2020年4月21日改訂)が新しくなりました。新しいバージョンをご提供いたしますようお願いいたします。

顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー (FSHD) の発症メカニズム

第4染色体長腕末端(4q35)には、D4Z4と呼ばれる3.3 kbの配列が繰り返している部分があります。正常人では、D4Z4が10回以上繰り返しています。これを、繰り返し部分にEcoRI認識部位で切断してサザンプロットを行うと、35-300 kbのバンドとして検出されます。本邦FSHD患者さまでは、この繰り返し部分に欠失があり、繰り返し回数が減少しています。サザンプロットで28 kb以下のバンドとして認識されます。このD4Z4の繰り返しの減少が実際にどのようにして、FSHDにつながるのかは、まだ十分に解明されていませんが、上記のサザンプロットにより、FSHDである可能性を推定することができます。

参考：FSHD解析と診断

D4Z4リピート回数 (サザンプロット)	メチル化	4qAハブ ロタイプ	SMCHD1・DNMT3B	診断
1-6	解析なし	A ¹	解析なし	FSHD1
		B ²	解析なし	FSHDの可能性は低い
7-10	>25%	A	解析なし	FSHD2の可能性は低い、FSHD1の可能性は残る
		B ²	解析なし	FSHDの可能性は低い

ご案内

メディカル・ゲノムセンター (MGC)
 病院 遺伝子検査診断室 (旧診断治療室)
 神経研究所
 国立精神・神経医療研究センター
 本館 5階
[診療ホームページ](#)

国立研究開発法人
国立精神・神経医療研究センター 疾病研究第一部
 Department of Neuromuscular Research, National Center of Neurology and Psychiatry (NCNP)

独立行政法人 国立病院機構
大牟田病院

顔面肩甲上腕型筋ジストロフィーの遺伝学的診断

病歴用紙・同意文書一式が改訂されました

病歴用紙(2020年8月6日改訂)・同意文書一式(2020年4月21日改訂)が新しくなりました。新しいバージョンをご提供いたしますようお願いいたします。

FSHDの発症メカニズム

第4染色体長腕末端(4q35)には、D4Z4と呼ばれる3.3 kbの配列が繰り返している部分があります。正常人では、D4Z4が10回以上繰り返しています。これを、繰り返し部分にEcoRI認識部位で切断してサザンプロットを行うと、35-300 kbのバンドとして検出されます。本邦FSHD患者さまでは、この繰り返し部分に欠失があり、繰り返し回数が減少しています。サザンプロットで28 kb以下のバンドとして認識されます。このD4Z4の繰り返しの減少が実際にどのようにして、FSHDにつながるのかは、まだ十分に解明されていませんが、上記のサザンプロットにより、FSHDである可能性を推定することができます。

D4Z4リピート回数 (サザンプロット)	メチル化	4qAハブ ロタイプ	SMCHD1・DNMT3B	診断
1-6	解析なし	A ¹	解析なし	FSHD1
		B ²	解析なし	FSHDの可能性は低い
7-10	>25%	A	解析なし	FSHD2の可能性は低い、FSHD1の可能性は残る
		B ²	解析なし	FSHDの可能性は低い

追加解析について

4qAプロファイル解析が診断に必要な場合は、検査費が追加となります。お問い合わせは、お問い合わせ先までお願いいたします。

FSHDを疑う際の検査法

一般的に、FSHDの診断はD4Z4の繰り返し回数の減少に基づいて行われます。ただし、一部の患者さまでは、D4Z4の繰り返し回数が増加している場合があります。このような場合は、D4Z4の繰り返し回数が増加しているにもかかわらず、FSHDの診断が確定している場合があります。このような場合は、D4Z4の繰り返し回数が増加しているにもかかわらず、FSHDの診断が確定している場合があります。

FSHDの遺伝学的診断の依頼方法

遺伝学的診断の依頼は、医師の処方箋が必要です。医師の処方箋を基に、D4Z4の繰り返し回数を測定するための検査を行います。検査の結果は、医師に報告いたします。

検体の送り方

① 検体は、冷蔵状態で送付してください。② 検体は、冷蔵状態で送付してください。③ 検体は、冷蔵状態で送付してください。

同意文書・病歴用紙のダウンロード

[同意文書・病歴用紙のダウンロードページ](#)

FSHDの発症メカニズム

第4染色体長腕末端(4q35)には、D4Z4と呼ばれる3.3 kbの配列が繰り返している部分があります。正常人では、D4Z4が10回以上繰り返しています。これを、繰り返し部分にEcoRI認識部位で切断してサザンプロットを行うと、35-300 kbのバンドとして検出されます。本邦FSHD患者さまでは、この繰り返し部分に欠失があり、繰り返し回数が減少しています。サザンプロットで28 kb以下のバンドとして認識されます。このD4Z4の繰り返しの減少が実際にどのようにして、FSHDにつながるのかは、まだ十分に解明されていませんが、上記のサザンプロットにより、FSHDである可能性を推定することができます。

D4Z4リピート回数 (サザンプロット)	メチル化	4qAハブ ロタイプ	SMCHD1・DNMT3B	診断
1-6	解析なし	A ¹	解析なし	FSHD1
		B ²	解析なし	FSHDの可能性は低い
7-10	>25%	A	解析なし	FSHD2の可能性は低い、FSHD1の可能性は残る
		B ²	解析なし	FSHDの可能性は低い



参考：FSHD解析と診断

D4Z4リピート回数 (サザンブロット)	メチル 化	4qAハブ ロタイプ	SMCHD1・ DNMT3B	診断
1-6	解析なし	A ¹	解析なし	FSHD1
		B ²	解析なし	FSHDの可能性は低い
7-10	>25%	A	解析なし	FSHD2の可能性は低い、FSHD1の可能性は残る
		B ²	解析なし	FSHDの可能性は低い
	≦25%	A	既報告変異	FSHD2
			未報告 variant	FSHD2の可能性あり (病的意義不明)
≦25%	A	no mutation	FSHD2ではない。またはSMCHD1変異・DNMT3B変異を技術的な理由等で検出できていない	
		B ²	解析なし	FSHDの可能性は低い
≧11	>25%	解析不可	解析なし	FSHDの可能性は低い
	≦25%	解析不可	未報告 variant	FSHD2の可能性は残る (病的意義不明)
			≦25%	解析不可

D4Z4 リピート数 6 (27kb)の *EcoRI* fragment が見られました。この fragment は *EcoRI*/*BlnI* 二重消化で、3kb 短縮したことから、4q35 由来と考えられます。臨床情報も併せますと FSHD1 と考えられました。

D4Z4 リピート数 1-6 FSHD1

7-10 グレーゾーン

≧11 nonFSHD1

参考：FSHD解析と診断

D4Z4リピート回数 (サザンプロット)	メチル 化	4qAハブ ロタイプ	SMCHD1・ DNMT3B	診断
1-6	解析なし	A*1	解析なし	FSHD1
		B*2	解析なし	FSHDの可能性は低い
7-10	>25%	A	解析なし	FSHD2の可能性は低い、FSHD1の可能性は残る
		B*2	解析なし	FSHDの可能性は低い
	≒25%	A	既報告変異	FSHD2
		未報告 variant		FSHD2の可能性あり (病的意義不明)
		no mutation		FSHD2ではないまたはSMCHD1変異・DNMT3B変異を技術的な理由等で検出できていない
≒11	>25%	解析不可	解析なし	FSHDの可能性は低い
		≒25%	既報告変異	FSHD2
			未報告 variant	
	no mutation		FSHD2ではないまたはSMCHD1変異・DNMT3B変異を技術的な理由等で検出できていない	

*1 2017年以前にお送りいただいた全検体、および、2018年にお送りいただいた検体の一部（18-0700以前）では、D4Z4リピートが1-6回の場合には4qAハブロタイプの解析をせずにFSHD1と診断されております。しかし、D4Z4リピートが1-6回である場合でも4qBハブロタイプである例が稀に存在することが分かり、それ以降は（18-0701以降は）D4Z4リピートが1-6回の場合にも4qAハブロタイプ解析を行っております。

*2 当方では、4qAプローブを用いたサザンプロットでハブロタイプがAでないことを確認しており、4qBであることは直接検討してはいません。

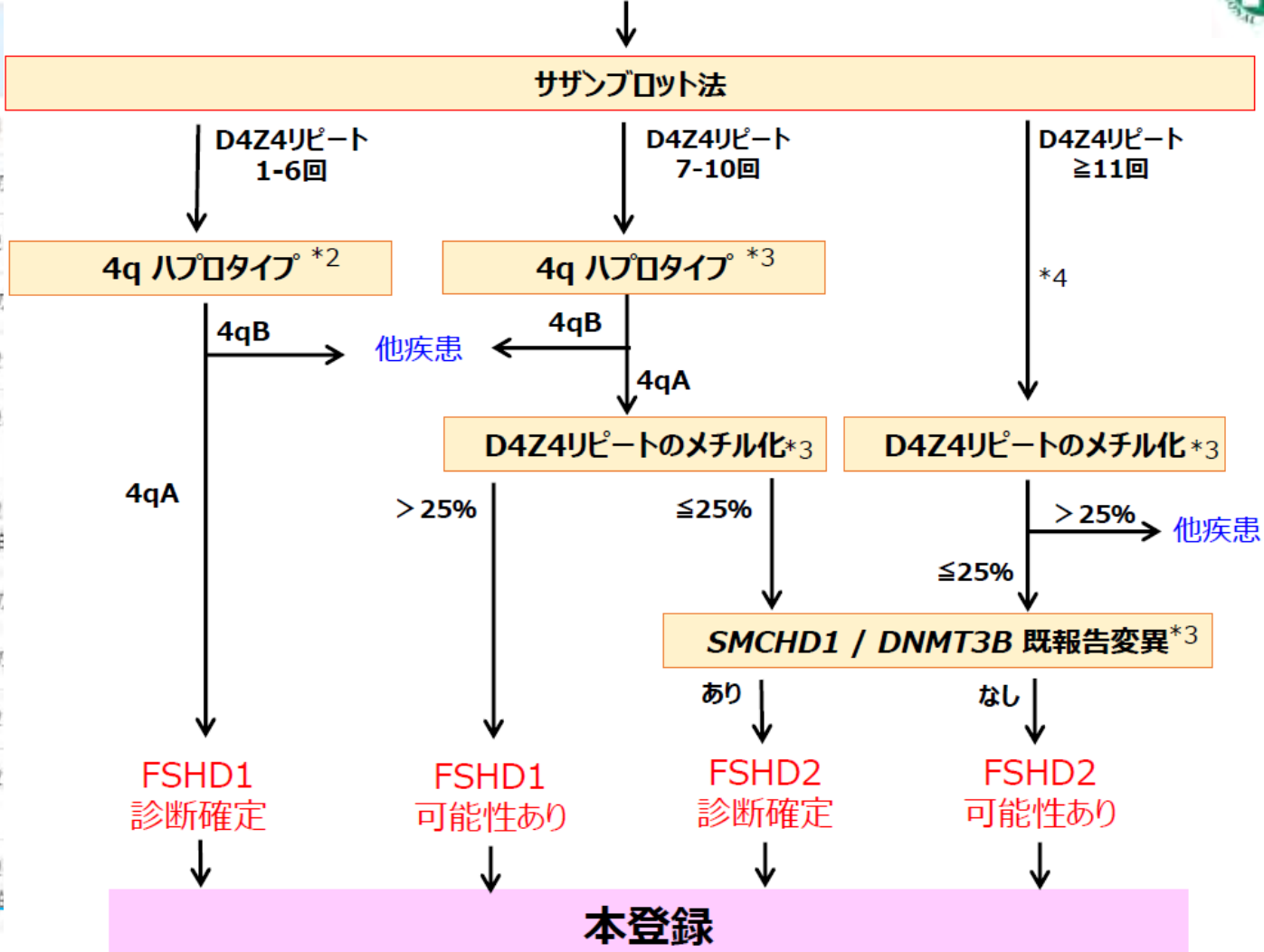
D4Z4リピート数 6 (27kb)の *EcoRI* fragment が見られました。この fragment は *EcoRI*/*BlnI* 二重消化で、3kb 短縮したことから、4q35 由来と考えられます。臨床情報も併せますと FSHD1 と考えられました。

D4Z4 リピート数 1-6 FSHD1
7-10 グレーゾーン
≧11 nonFSHD1

参考：FSHD解析と診断

D4Z4リピート回数 (サザンプロット)	メチル化	4qAハプロタイプ	SMCHD1・DNMT3B	
1-6	解析なし	A ^{*1}	解析なし	FSHD1
7-10	>25%	A	解析なし	FSHD2
		B ^{*2}	解析なし	FSHD2
	≒25%	A	既報告変異	FSHD2
			未報告 variant	FSHD2
≒11	>25%	解析不可	解析なし	FSHD2
		解析不可	既報告変異	FSHD2
	≒25%		未報告 variant	FSHD2
			no mutation	FSHD2を技術的に

臨床的にFSHDの疑い^{*1}



^{*1} 2017年以前にお送りいただいた全検体、および、2018年にお送りいただいた検体の一部（18-0700以前）では、D4Z4リピートが1-6回の場合には4qハプロタイプの解析をせずにFSHD1と診断されております。しかし、D4Z4リピートが1-6回である場合でも4qBハプロタイプである例が稀に存在することが分かり、それ以降は（18-0701以降は）D4Z4リピートが1-6回の場合にも4qハプロタイプ解析を行っております。
^{*2} 当方では、4qAプローブを用いたサザンプロットでハプロタイプがAでないことを確認しており、4qBであることは直接検討してはしません。

消化で、3kb 短縮したことから、4q35 由来と考えられます。臨床情報も併せますと FSHD1 と考えられました。

D4Z4 リピート数 1-6 FSHD1
 7-10 グレーゾーン
 ≥11 nonFSHD1

自分は登録できる？

- まずは、主治医にお問い合わせを！
- 多くの患者さんでは、まだすぐにできません。
- 具体的には、
遺伝子検査を**2018年以前**に行った人は、**追加検査**が必要。
- もう一つ、準備が必要。

自分は登録できる？

- まずは、主治医にお問い合わせを！
- 多くの患者さんでは、まだすぐにできません。
- 具体的には、
遺伝子検査を**2018年以前**に行った人は、**追加検査**が必要。
- もう一つ、準備が必要。
 - ✓ 外来で個人個人の説明を聞いてから、

大牟田病院
脳神経内科医長
荒畑 創先生

平素より大変お世話になっております。
検体をお送りいただく際、基本的にはお送りいただく前に、
メールにても国立精神・神経医療研究センターMGC検体受付窓口「FSHD係」へ
ご一報入れていただきますよう、お願い申し上げます。

下記ページをご参照ください。

<https://www.ncnp.go.jp/nin/guide/r1/FSHD.html>

今後ともどうぞよろしく願いいたします。時節柄、くれぐれもご自愛ください。

Remudy事務局

めんどくさい、
でも



めんどくさい、
でも
大切

めんどくさい、

でも

大切

何のため？

顔面肩甲上腕型(FSHD)でも開発が実施



Therapy details		Study details			Progress to market					
Drug name	How it works	Sponsor	Recruitment status	Trial locations	Preclinical	Phase I	Phase II	Phase III	Health Authority approval	
ACE-083	Increasing muscle mass	Acceleron	Active - not recruiting	USA, Canada, Spain	[Progress bar: ~80%]					開発中止
Creatine monohydrate	Replenishing energy levels in muscle	Murdoch Childrens Research Institute (Australia)	Recruiting	Australia	[Progress bar: ~80%]					
Testosterone and human growth hormone	Hormonal therapy in men	University of Rochester (USA)	Recruiting	USA	[Progress bar: ~60%]					第2相実施中
Losmapimod	Blocking DUX4	Fulcrum Therapeutics	Not yet recruiting	TBC*	[Progress bar: ~60%]					
TBC	Blocking DUX4	Facio Therapies	N/A	N/A	[Progress bar: ~20%]					
TBC	Blocking DUX4	Nationwide Children's Hospital (USA)	N/A	N/A	[Progress bar: ~20%]					
TBC	Blocking DUX4	Royal Holloway University, UK (Project funded by MDUK)	N/A	N/A	[Progress bar: ~20%]					

*To be confirmed

Muscular Dystrophy UK HPより引用(2019.06最終update)

患者登録すると

- 正確な診断を受ける機会になる
 - 登録には診断根拠情報が必要
 - 合併症に気付く機会になる
 - 登録データの中に合併症(眼、耳、呼吸、心臓)の項目も
 - 自分の状態を定期的に把握できる
 - 年1回の更新
 - 医療者や研究者との連携が進む
 - 定期的な情報提供：Remudy通信
 - 臨床研究・治験等への活用
- ※Remudyへの登録は治験参加の条件ではありません



希少疾患の臨床試験を行うには

- 実際に、どれくらいの患者さんがいるのか
 - 患者さんは、いまどのような状態なのか
 - 患者さんの症状はどのくらいの速さで変化するのか
 - 患者さんは、こういった症状で困っているのか
 - 患者さんに薬を使うと何がよくなるのか
 - どういった計画を立てればよいのか
-
- 患者さんをどうやってリクルートするのか
 - 臨床試験ができるだけの患者さんがいるのか・協力的か

困難がいっぱい

筋ジストロフィー患者さんの遺伝子治療

- 遺伝子治療ゆえに、個別の対応となる場面が多い。

その他にも、たとえば

受診時 40代、女性

当科受診

近医紹介受診



咽頭喉頭機能

嚥下機能低下、鼻声出現

上肢近位筋機能

寝返り困難、顔面筋筋力低下

頭部挙上困難

下肢近位筋、体幹機能

つま先立ち、踵立ちは可能。

床から立ち上がり困難

歩行時杖使用

38歳

40歳の4月

7月

8月

12月

女性ジストロフィノパチーの方でしたが、経過が非典型的であり、

DMD遺伝子診断後であったが、
筋生検を含めた検査を再度実施。

2つめの病気の判明により
非常に効果のある治療の機会を得た。

【治療の経過】



各IVIgは翌日より効果が出現、
翌週に効果が最大に認められた

ご静聴ありがとうございました。

GAOH BAND

友声出版
やどかいバンド





少し時間が余りました

皆で考えないといけないことを

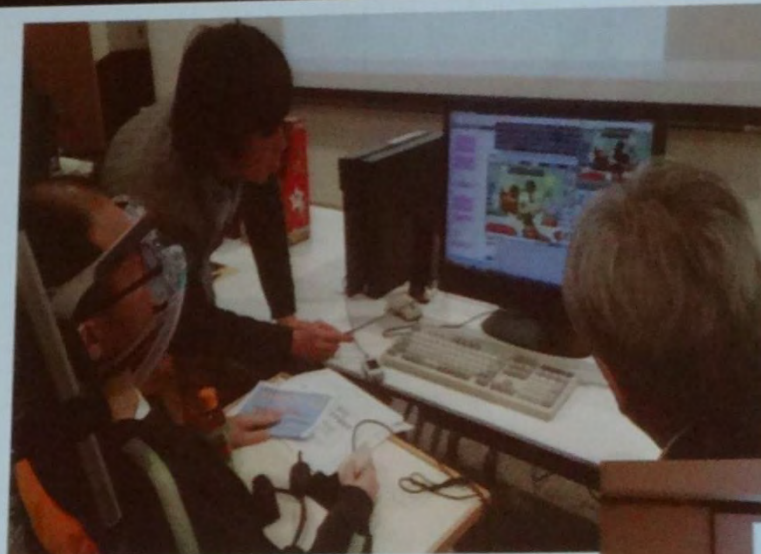
少し。

移行支援について

移行支援

- 就業移行支援について
（就学⇒就業、療養⇒就業）
- 受診科移行支援について
（小児科⇒内科）
- 生活移行支援
（両親⇒独立）

疾患に対する治療等に、
社会制度は未だ追いついていない



「障害のある方の雇
用促進フォーラム」
～聴覚障害者向け放
送字幕制作～

障害者の
「ソーシャルビジネ
ス」の実現へ



NHO仙台西多賀病院では

在宅就労の説明会を開催（雇用促進フォーラム）

2016.2.11(仙台西多賀病院)



NHO仙台西多賀病院では

進行性疾患でも就職ができる

身体障害者手帳を使った障害者枠で

- ・仙台市役所
 - ・新庄市役所
 - ・JR東日本
 - ・楽天
 - ・サイバーエージェントウィル
- 等に就職した方々があります

} 在宅勤務

NHO仙台西多賀病院では

高齢者の介護をしている高齢者(平均63歳) について

J Am Geriatr Soc. 2005 Feb;53(2):255-61.

Risk factors for potentially harmful informal caregiver behavior.

Beach SR¹, Schulz R, Williamson GM, Miller LS, Weiner MF, Lance CE.

⊕ Author information

Abstract

OBJECTIVES: Caring for a sick or disabled relative has been linked to compromised caregiver health, and risk factors for negative caregiver outcomes have been studied extensively, but little attention has been given to care recipient and caregiver health as risk factors for potentially harmful behavior by informal caregivers. This article explores such risk factors.

DESIGN: Structured interviews from baseline assessment of the Family Relationships in Late Life Study.

SETTING: Three U.S. communities.

PARTICIPANTS: Referred, volunteer sample of 265 caregiver/care recipient dyads. Caregivers were primarily responsible for care of an impaired, community-residing family member aged 60 and older and providing help with at least one activity of daily living (ADL) or two instrumental activities of daily living (IADLs).

MEASUREMENTS: Self-reported care recipient demographics, cognitive status, need for care, and self-rated health; self-reported caregiver demographics, cognitive status, amount of care provided, self-rated health, physical symptoms, and depression. Care recipient reports of potentially harmful caregiver behavior, including screaming and yelling, insulting or swearing, threatening to send to a nursing home, and withholding food, were the main outcome variable.

RESULTS: The following were significant risk factors for potentially harmful caregiver behavior: greater care recipient ADL/IADL needs (odds ratio (OR)=1.12, 95% confidence interval (CI)=1.03-1.22), spouse caregivers (vs others; OR=8.00, 95% CI=1.71-37.47), greater caregiver cognitive impairment (OR=1.20, 95% CI=1.04-1.38), more caregiver physical symptoms (OR=1.07, 95% CI=1.01-1.13), and caregivers at risk for clinical depression (OR=3.47, 95% CI=1.58-7.62).

CONCLUSION: Potentially harmful caregiver behavior is more likely in spouse caregiving situations and when care recipients have greater needs for care and caregivers are more cognitively impaired, have more physical symptoms, and are at risk for clinical depression. This risk profile is similar to that for negative caregiver outcomes.

- ADLの低下
- 認知機能低下
- 身体症状
- 抑うつ症状

高齢者の介護をしている高齢者(平均63歳)について

J Am Geriatr Soc. 2005 Feb;53(2):255-61.

Risk factors for potentially harmful informal caregiver behavior.

Beach SR¹, Schulz R, Williamson GM, Miller LS, Weiner MF, Lance CE.

⊕ Author information

Abstract

OBJECTIVES: Caring for a sick or disabled relative has been linked to compromised caregiver health, and risk factors for negative caregiver outcomes have been studied extensively, but little attention has been given to care recipient and caregiver health as risk factors for potentially harmful behavior by informal caregivers. This article explores such risk factors.

DESIGN: Structured interviews from baseline assessment of the Family Relationships in Late Life Study.

SETTING: Three U.S. communities.

PARTICIPANTS: Referred, volunteer sample of 265 caregiver/care recipient dyads. Caregivers were primarily responsible for care of an impaired, community-residing family member aged 60 and older and providing help with at least one activity of daily living (ADL) or two instrumental activities of daily living (IADLs).

MEASUREMENTS: Self-reported care recipient demographics, cognitive status, need for care, and self-rated health; self-reported caregiver demographics, cognitive status, amount of care provided, self-rated health, physical symptoms, and depression. Care recipient reports of potentially harmful caregiver behavior, including screaming and yelling, insulting or swearing, threatening to send to a nursing home, and withholding food, were the main outcome variable.

RESULTS: The following were significant risk factors for potentially harmful caregiver behavior: greater care recipient ADL/IADL needs (odds ratio (OR)=1.12, 95% confidence interval (CI)=1.03-1.22), spouse caregivers (vs others; OR=8.00, 95% CI=1.71-37.47), greater caregiver cognitive impairment (OR=1.20, 95% CI=1.04-1.38), more caregiver physical symptoms (OR=1.07, 95% CI=1.01-1.13), and caregivers at risk for clinical depression (OR=3.47, 95% CI=1.58-7.62).

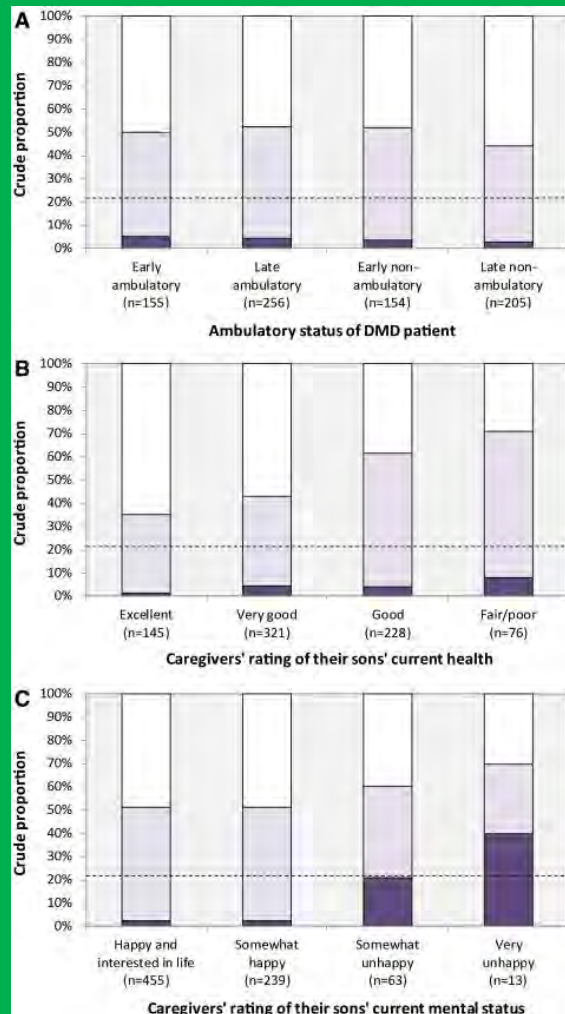
CONCLUSION: Potentially harmful caregiver behavior is more likely in spouse caregiving situations and when care recipients have greater needs for care and caregivers are more cognitively impaired, have more physical symptoms, and are at risk for clinical depression. This risk profile is similar to that for negative caregiver outcomes.

- ADLの低下
- 認知機能低下
- 身体症状
- 抑うつ症状



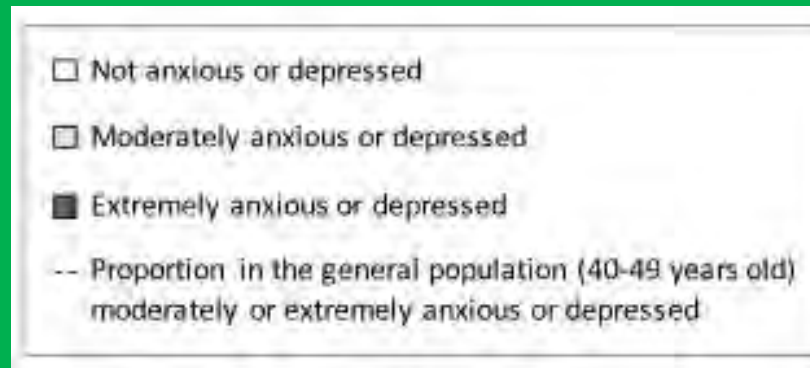
介護の質の低下
を導いていた。

ジストロフィー患者の介護者の問題



不安やうつが、対照者と比べて問題が多い。

患者の健康状態、精神状態、費用、介護時間と関連



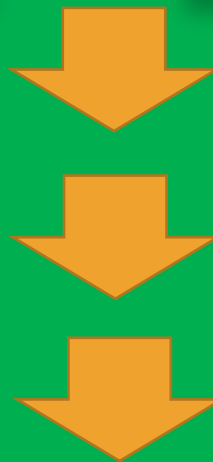
これらによる問題

ノーマライゼーション
思想の普及

地域医療連携、
在宅医療の推進

携帯型医療機器

自立支援法



核家族

介護負担の増加、長期化 介護者の高齢化

ご静聴ありがとうございました。