

療育研修会

宮城県 支部

◆テーマ 肢帯型筋ジストロフィーの最近の話題

講師 松村剛先生

肢帯型筋ジストロフィーは、1歳以後に発症し(手足の先ではなく)体の中心に近い筋肉の筋力低下を示す筋ジストロフィーの総称です。これまでに30以上の病気の原因となる遺伝子が発見されていますが、不明な例も多く残されています。確定病名がつかない方を肢帯型と診断している例が多く、原因遺伝子や変異が明らかな確定診断例と、未確定例が混在しています。

未確定例の中にはポンペ病や自己免疫関連壊死性ミオパチーなど、実際は治療可能な他の疾患が紛れている場合があります。また、筋疾患の領域では、新しい治療開発が進みつつあることから、患者さんが治療の機会を逃さないためにも正確な診断が重要となってきました。そこで私達は、「筋ジストロフィーの病型診断を進めるための手引き」を作成し、効率的な確定診断の支援を実施しています。

臨床試験としては、サルコグリカノパチーなどで遺伝子導入治療が試みられているほか、フクチンやフクチン関連蛋白の変異による症例ではリビトール補充療法が、炎症の強い疾患に対してはステロイドやリゾラリス、疾患非特異的なものとしてCoQ10、マイオスタチン阻害療法などが試みられています。治療開発に向けては、患者登録や疫学データの蓄積、鋭敏な評価指標開発などが必要ですが、成人患者でこうした活動を進めて行くには、患者側の主体的な活動と医療者・研究者との協力が欠かせません。

※案内チラシと配布資料は報告書末尾をご参照ねがいます。

動画は紙に添付できません(既にメールで案内しました)。

療育研修会実施状況

宮城県 支部

参加数 27 名

実施場所 みやぎNPOプラザ + リモート



上記はリモート参加者の写真。「参加者1～7」は顔を出したくない参加者。会場参加とリモート参加があり、リモート参加は入退室自由なので、写真と参加者数は一致しません。

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。

- ・肢体型筋ジスの講演会はこれまで参加する機会がなかったので貴重なお話を聞くことが出来ました。また、オンラインで参加できたことがすごく助かりました。ただ、これはうちの回線環境のせいかもしれないのですが先生のお声が聞き取りにくかったです。専門的な用語も多く聞き逃してしまうと理解が難しいところがあり残念でした。
- ・LGMD自体の基礎知識の整理が出来て良かったと思います。ただ、分類が複雑な為、治療までのプロセスを患者さんたちが考える上で、まずは患者側が積極的に診断等の調査に協力する姿勢を示す事は理解出来ましたが、その先、患者さんたちにどのようなメリットがあるのかが、今一つ伝わらなかった事は残念でした。
- ・確定診断することで、将来設計と保存的治療が行えるため、改めて確定診断して良かったと思いました。更なる医療の進歩進みますようよろしくお願いいたします。
- ・広い領域を丁寧にご説明されていて、患者さんからの質問にも慎重にお話しされており勉強になりました。
- ・病理関係は難しい部分がありますが、質疑応答時は柔らかい表現で伝えて頂けて理解が進みました。
- ・治験の最新情報をわかりやすく説明していただき、今後の進捗に期待が高まりました。
- ・肢体型をここまで研究している先生がいることがわかり希望が持てました。
- ・肢体型筋ジストロフィーの診断基準についてよく理解することができた。



令和3年10月24日(日)
13:00～14:30

日本財団支援事業 療育研修会（医療講演会）

【プログラムのご案内】

12:30 開場・受付開始

13:00 療育研修会（医療講演会）

講師 松村剛先生（大阪刀根山医療センター 特命副院長・臨床研究部長）

演題 肢帯型筋ジストロフィーの最近の話題

※詳しくは裏面をご覧ください

14:30 終了

終了後、同じ会場で医療相談会・福祉相談会があります。

そちらもご参加ください。

【参加費】無料 【定員】会場参加：15名 リモート参加：100名

【申込方法（〆切10月17日）】

会場参加：電話でのお申し込みとなります（10:00～17:00）

日本筋ジス協会 宮城県支部

☎ 022-341-0588（不在時は留守電にお名前と連絡先を）

リモート参加：ホームページまたはQRコードでのお申し込みとなります

<https://bit.ly/3gUM74E>

【問合せ先】

☎ 022-341-0588（10:00～17:00）

✉ info@jmnda.miyagi.jp



【会場参加】

みやぎ NPO プラザ

1F 第2会議室

仙台市宮城野区榴ヶ岡 5

【リモート参加】

自宅や病院などからのリモート
での参加も可能です。

【ご注意】

参加申込をお忘れなく！

新型コロナウイルス感染症の
感染拡大の状況によっては、
会場参加は中止、リモート参
加のみとなる場合があります。

【主催】

一般社団法人

日本筋ジストロフィー協会

宮城県支部

【共催】

独立行政法人

国立病院機構仙台西多賀病院

特定非営利活動法人

宮城県患者・

家族団体連絡協議会



講師：松村 剛 先生

国立病院機構 大阪刀根山医療センター 神経内科

演題：肢帯型筋ジストロフィーの最近の話題



肢帯型筋ジストロフィーは、1 歳以後に発症し(手足の先ではなく)体の中心に近い筋肉の筋力低下を示す筋ジストロフィーの総称です。これまでに 30 以上の病気の原因となる遺伝子が発見されていますが、不明な例も多く残されています。確定病名が見つからない方を肢帯型と診断している例が多く、原因遺伝子や変異が明らかな確定診断例と、未確定例が混在しています。

未確定例の中にはポンペ病や自己免疫関連壊死性ミオパチーなど、実際は治療可能な他の疾患が紛れている場合があります。また、筋疾患の領域では、新しい治療開発が進みつつあることから、患者さんが治療の機会を逃さないためにも正確な診断が重要となってきています。そこで私達は、「筋ジストロフィーの病型診断を進めるための手引き」を作成し、効率的な確定診断の支援を実施しています。

臨床試験としては、サルコグリカノパチーなどで遺伝子導入治療が試みられているほか、フクチンやフクチン関連蛋白の変異による症例ではリビトール補充療法が、炎症の強い疾患に対してはステロイドやリゾラリス、疾患非特異的なものとして CoQ10、マイオスタチン阻害療法などが試みられています。治療開発に向けては、患者登録や疫学データの蓄積、鋭敏な評価指標開発などが必要ですが、成人患者でこうした活動を進めて行くには、患者側の主体的な活動と医療者・研究者との協力が欠かせません。

