

## 総括研究報告書

障害者対策総合研究開発事業神経・筋疾患分野(15dk0310043h0002)

筋強直性ジストロフィー治験推進のための臨床基盤整備の研究

研究開発代表者：松村 剛（国立病院機構刀根山病院神経内科）

当研究班は、新規治療の開発が進みつつある筋強直性ジストロフィー(Dystrophia myotonica: DM)において、治験を推進するために必要な臨床基盤の整備を目的に活動している。希少疾病における治験成功には、正確な診断と機能障害・合併症等を含む臨床データの集積や治験実施可能調査・円滑なリクルートのための患者登録、現在可能な best practicable care の実践などが必要である。DM は骨格筋以外にも中枢神経を含む多臓器が冒される疾患で、症状の自覚が乏しく未受診例が多い、受けている医療にばらつきが多いなど課題が多い。こうした背景も踏まえ、諸機関とも連携の上患者登録の推進と登録データ分析、アウトリーチ活動、プロジェクト・個別研究、指定難病関連作業を実施している。

### ①患者登録推進

「難治性筋疾患の疫学・自然歴の収集および治療開発促進を目的とした 疾患レジストリー研究」と協力し、ジストロフィン異常症等で実績のある Remudy のシステムを利用し、大阪大学を事務局として 2014 年 10 月から登録を開始している。2016 年 3 月までに 445 名の患者が登録している。登録患者の増加に伴い登録データの分析を行い、学会・研究会などで随時発表を行っている。

### ②アウトリーチ活動(ホームページ、Remudy 通信、市民公開講座、学会・論文発表等)

a. ホームページ(<http://dmctg.jp/>)は 2014 年 12 月から運用を開始した。2015 年度には妊娠・出産や麻酔に関する注意事項などコンテンツの充実を図った。ホームページの管理は患者グループに委託し、ジョブモデルとしても重要な役割を示している。

b. Remudy 通信は、患者登録いただいた患者様に送付されるミニコミ誌で、患者登録開始に伴い毎号 DM に関わる記事を掲載、プロジェクト研究の案内なども実施している。

c. 市民公開講座は 2015 年度に新潟、東京、札幌、福岡、高知で開催した。高知を除き Web 中継を行い会場困難な人も視聴可能とした。他機関・患者会との連携により、青森、広島、秋田、和歌山でも講演を行った。一部の会は新聞記事にも掲載され未受診の患者にも情報を届けることが出来た。こうした活動を通じてサポートグループ設立の動きが出て、一般社団法人日本筋ジストロフィー協会に筋強直性ジストロフィー分科会が出来たほか、2016 年 3 月には NPO 法人筋強直性ジストロフィー患者会が発足した。

### ③ 筋ジストロフィー指定難病関連作業

筋ジストロフィー指定難病関連作業として、難病情報センターホームページコンテンツ作成、臨床調査個人票の更新などを行った。

### ④ プロジェクト研究

標準医療確立に向けたエビデンス構築を目的に、a.呼吸管理の効果と阻害因子についての分析、b.経時的心電図分析による致死性不整脈予測因子の分析とデバイス治療適応の検討、c. 持続血糖測定による詳細な血糖変動の検索と DPP4 阻害治療の有効性検討、d.中枢神経障害の神経心理学的分析の臨床研究を実施している。現在までに a は 174 例、b は 390 例、c は 40 例、d は 40 例程度のデータを収集している。ひき続きデータ収集を行い 2016 年度中に解析・公表予定である。また、先天性筋強直性ジストロフィー患者の医療管理における課題を明らかにする目的で、産婦人科・小児科を対象とした全国規模アンケート調査を実施中で、2015 年度に一次調査を実施、2016 年度に二次調査を実施予定である。

### ⑤個別研究

難治性疾患の治験において、patient reported outcome (PRO)が重視されてきていることを踏まえ、神経筋疾患の標準的指標の 1 つである Individual Neuromuscular Disease Quality of Life UK 版 ver 2.0 の日本語版作成を行った。患者登録の Web 運用・ホームページでの情報発信等の課題を明らかにするため、Web 利用状況調査、Web 上の Q&A サイト分析を行った。神経筋疾患の腎機能障害について後方視的検討を行い DM で疾患特異的な腎機能障害が存在することを報告した。