



Remudy 通信の刊行にあたって

このたび、みなさまに筋ジストロフィーの治療開発や医療に関する情報をお届けするために Remudy 通信を発刊することになりました。

REMUDY は筋ジストロフィーの新しい治療を開発するにあたって、患者のみなさまと製薬企業・研究者の間の橋渡しをするためのサイトです。

筋ジストロフィーの病気の原因がつぎつぎに解明され、一方でさまざまな手段をつかって寿命や QOL（生活の質）が改善されてきたことはご存知のとおりです。最近原因により近いところを標的とする治療の開発が目白押しです。筋ジストロフィーは患者さまの数が少ないいわゆる「希少疾患」ですので、治療開発の最終段階での治験で相当の困難が予想されます。Remudy はこの困難を乗り越えるために厚生労働省 精神・神経疾患研究開発費「筋ジストロフィーの臨床試験実施体制構築に関する研究」の資金によって国立精神・神経医療研究センター内に設立されました。

Remudy は患者さまご自身が遺伝情報と臨床情報を含む情報を登録することにより治験を円滑にすすめるお手伝いをし、ウェブサイトやこの Remudy 通信を通じて患者さまに研究者や製薬企業から入手した新しい治療開発の情報をお伝えするものです。現在はデュシェンヌ型筋ジストロフィーを対象にしていますが、将来は治療開発の進展にあわせて病気の範囲を広げていく予定です。

みなさまのご支援をよろしくお願いいたします。

筋ジストロフィーの臨床試験実施体制構築に関する研究 主任研究者
国立病院機構東埼玉病院 川井充

患者情報登録部門からのお知らせ

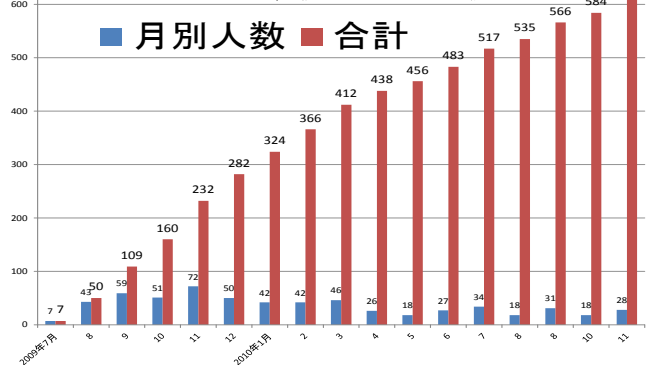
みなさま、Remudy 患者情報登録部門です。Remudy 登録にご協力いただきありがとうございます。

2009年8月に正式に登録を開始してから、早1年あまりがたちました。皆様のご協力をえて、今年の11月でご登録依頼をいただいた方が600名を超えました。日本全国から多くの患者様にご登録を頂きましたこと、誠にありがとうございます。

皆様からのご登録が、今後日本での新しい治療の開発、そして一日でも早く皆様に新しい治療が届きますよう、Remudy はこれからも活動していきたいと思ひます。

すでに、現在までに海外や国内の製薬企業の皆様からのお問い合わせがきております。皆様からのご登録が今後の日本での治験の推進に役立てればと思ひます。今後、日本でもいくつかの治験が始まることになると思ひます。その際には、ホームページやお手紙を通じてできるだけ速くお知らせしたいと思ひます。今年から皆様の情報の更新のためにご連絡差し上げることがあると思ひますが、ご協力のほどどうぞよろしくお願いいたします。

登録依頼患者さまの推移



登録患者さま分布

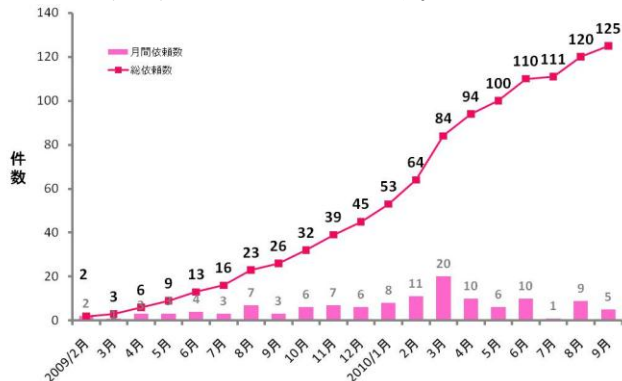


遺伝子解析部門からのご案内

みなさま、こんにちは。Remudy 遺伝子解析部門です。Remudy 登録にご協力いただきありがとうございます。

現在、保険適用されている MLPA 法と呼ばれる技術によるジストロフィン遺伝子解析では、約 2/3 の患者様が有している頻度の高い変異（欠失や重複）を同定することが出来ますが、残り約 1/3 の患者様が有している変異（点変異や微小欠失/重複など）については、変異を同定することができません。一方、Remudy 登録は遺伝子変異が確定していることが前提です。そこで、私たち遺伝子解析部門では、DMD/BMD であることが確定しているにも関わらず、遺伝子変異の確定していない患者様について、シーケンス法や PCR 法という検査を行い、登録のサポートをしています。

Remudy 登録開始時より 2010 年 9 月 28 日現在までに 125 名の患者様よりご依頼をいただいております、その件数は右肩上がりに増えています（図 1）。ご依頼いただいてから、約 2~3 ヶ月後に主治医の先生へ報告書をお送りしております。



そこで一点お願いがございます。主治医から報告書を受け取られましたら、報告書のコピーを登録部門へお送りいただき、本登録へとお進みください。

また、検査を行った結果、ご依頼いただいた検体の約 15% は、血液を用いた解析だけでは変異が確定できないもの（イントロン内変異や変異未検出）であることがわかってきました。そこで、このような方々については今後、骨格筋を用いたさらに詳細な解析を行う事も予定しています。

今後ともどうぞよろしくお願いいたします。

皆様は、Clinical trial gov (<http://www.clinicaltrials.gov/>) をご存じでしょうか？ここには、世界中で行われている治験・臨床試験の情報が掲載されています。例えば、「Duchenne Muscular Dystrophy」(デュシェンヌ型筋ジストロフィー)、「Interventional Studies」(介入試験、つまり何かお薬やリハビリなど何らかの治療を患者様に使用すること)、「drug」(お薬を使って)と検索してみると、2010年11月時点で、35件のものがあります。残念ながら、このうち「Japan」(日本)で見ると一つの試験しか見当たりません。またこの試験は治験ではないようです。今後は Remudy の活動などを通して日本でも行われている試験が増えてほしいと思います。このページは英語でしかみることはできませんが、もしご興味ある方は時々ご覧になってみれば、世界で行われている多くの試験を調べることができます。

これまでは、いくつかのジストロフィノパチーに対して効果が期待されている薬剤が、海外で行われてきました。そのいくつかをご紹介します。今後は、日本でされるかもしれません。できる限りホームページなど通じてお知らせしていこうと思います。

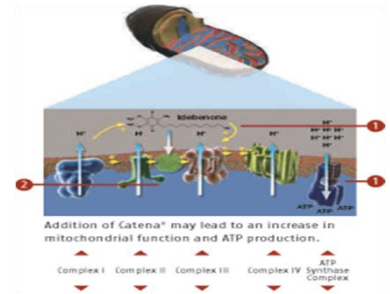
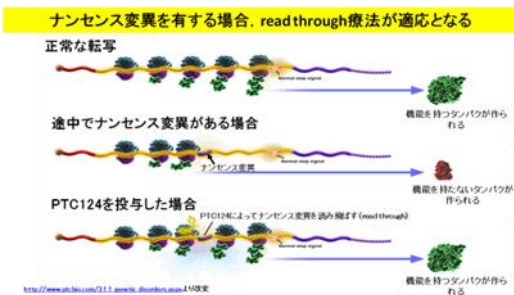
MYO-029

- MYO-029 はマイオスタチンに対する抗体です。マイオスタチンは筋肉の増加(増殖)を抑える蛋白です。MYO-029 によりマイオスタチンをブロックする事により、筋ジストロフィーの筋肉を増加・筋力向上を目的として開発されました。
- 安全性、忍容性には問題はありませんでした。一部の患者では筋量の増加が確認されましたが、全体としては筋力と運動機能の改善効果が証明することができませんでした。
- この結果に基づき 2008 年 3 月にワイズ社は、MYO-029 の開発を中止することを決定しました。

イデベノン

- 細胞内にはミトコンドリアという器官があり、細胞の活動に必要なエネルギーを生み出しています。酸素を使ってそのエネルギーを産生する際にフリーラジカルといわれる細胞毒性のある物質を産生します。イデベノンにはその毒性を中和することにより、細胞を保護する働きがあると考えられています。
- イデベノンの効果については、DMD の動物モデルである mdx マウスにおいて、耐久運動能力および心筋機能に関する指標の改善が認められています。(Gunnar M. Buysse et al.)
- 第 2 相臨床試験では、安全性、忍容性が確認され、心機能・呼吸機能に改善が見られています。
- Santhera 社は、欧米で第 3 相臨床試験を実施しています。

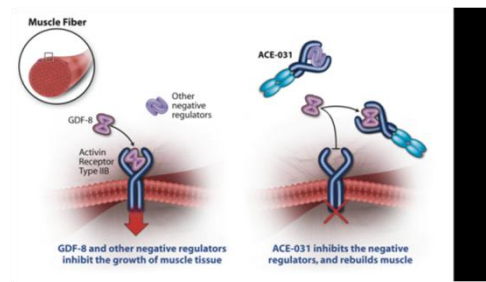
PTC-124



- ナンセンス変異とは、遺伝子の一箇所の変異により、その翻訳が不完全となり、本来のものより短く、正常機能を有さないタンパクが産生されるようになる変異です。
- PTC124 はナンセンス変異を読み飛ばす (read through) することで、タンパク合成を進める事ができると考えられています
- これまでに海外では、174 人の患者さんに 48 週間投与した治験が行われましたが運動機能の有意な改善は認められませんでした。
- しかし、低容量投与でより有効である可能性が示唆されており、治験継続を検討中のようです。

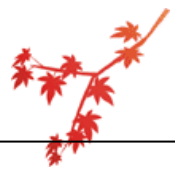
ACE-031

- ACE-031 は Activin Receptor Type II に抗体の Fc を融合させたデコイレセプターです。これによって筋肉抑制シグナルである GDF-8 (myostatin) などのネガティブなシグナルとこのレセプターとの結合を阻害することで筋肉を増強します。
- ACE-031 はカナダで DMD に対して試験が行われています。



編集後記

猛暑が終わり待ちに待った秋到来と思いきや、短い秋も終わり朝晩冷え込む季節になってしまいました。皆様如何お過ごしでしょうか。こちらの事務局での登録が始まり早 1 年がすぎました。登録の際には、時間がかかってしまい皆様大変ご迷惑をお掛けしておりますが、お電話やお手紙での問い合わせにも快くご協力して頂き感謝しております。今後も事務局員一同さらに努力してまいりますのでどうぞよろしくお願いいたします。



発行元

独立行政法人国立精神・神経医療研究センター
筋ジストロフィー患者登録センター
患者情報登録部門
〒187-8551 東京都小平市小川東町 4-1-1
Tel/FAX 042-346-2309(直通)
E-Mail remudy@ncnp.go.jp
HP <http://www.remudy.jp/>

