

NCNP が提案する神経筋疾患の ナショナルレジストリー：Remudy

トランスレーショナル・メディカルセンター（TMC）

URL: <http://www.remudy.jp>

神経・筋疾患患者登録
Remudy

私たち NCNP は、患者さんの数が少ない難治性疾患の治療法開発のために、全国の患者さんが自分自身で登録する情報を、新薬の開発に役立てるシステムを提案しています。筋ジストロフィーに代表される、希少な神経筋疾患の研究を進めるための患者情報登録 Remudy（レムディー）を紹介します。

国際協調による臨床研究を推進する 神経筋疾患レジストリー

2009年7月から、Remudyによる登録は始まりました。日本における神経筋疾患のナショナルレジストリー（国に一つの疾患レジストリー）として国際的な協調のもと運営されています。全国の先生方の協力のもと、患者さん自身の意志により正確な病気の情報が登録され、2014年8月末現在で、デュシェンヌ型/ベッカー型筋ジストロフィー（DMD/BMD）：1,314名、縁取り空胞を伴う遠位型ミオパチー（DMRV/hIBM、GNEミオパチー）：155名から登録依頼を受けています（図1）。当初からの目的である 1）臨床研究の計画のために対象疾患の疫学データを提供し 2）登録者へ情報提供と効率的な試験参加者のリクルートに貢献しています。



Remudy ホームページ

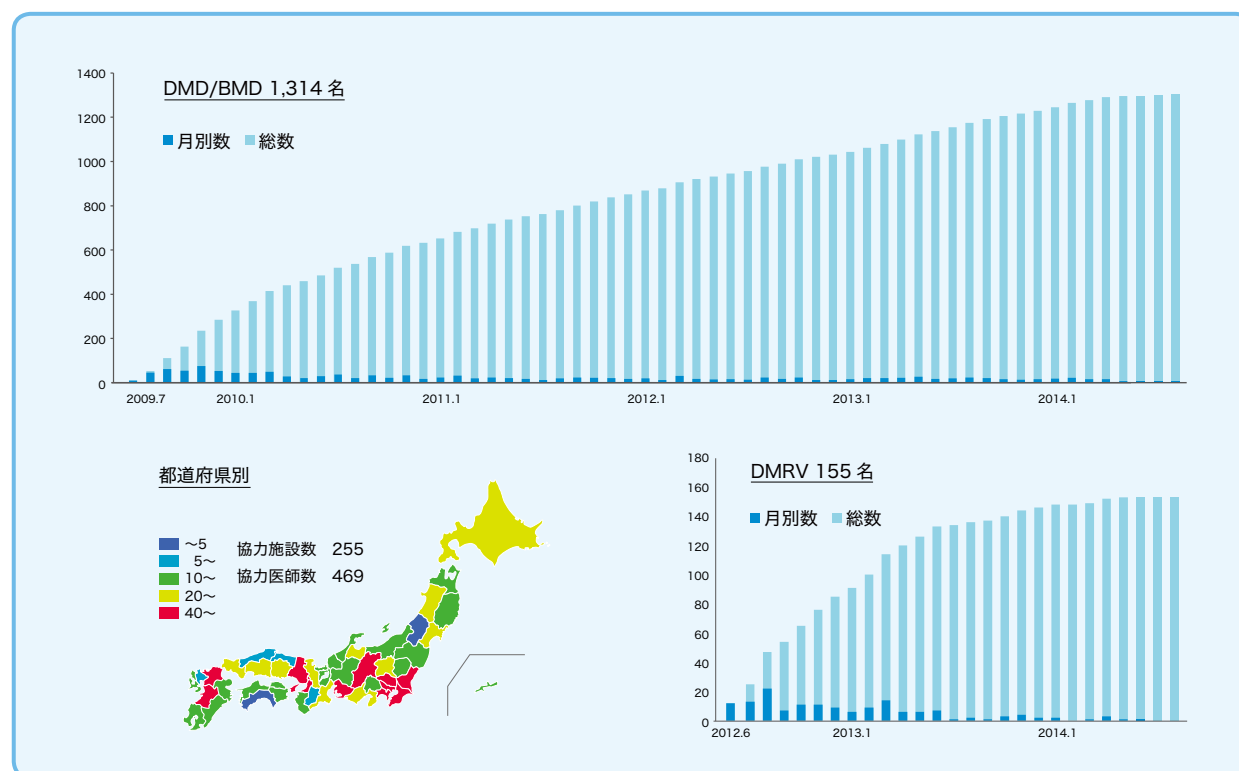


図1 Remudyの登録依頼数（2014年8月末現在）



Remudy患者登録部門 左から、中村治雅室長、森まどか医師、竹内美実研究員、事務局 海老澤洋子、木村円室長



最新技術を駆使した遺伝子解析を実施

遺伝子解析部門：正確な登録情報を支える役割

遺伝性筋疾患の診断には遺伝子の塩基配列や構造を知ることが必要です。遺伝子解析部門では、神経研究所 疾病研究第一部の協力により、遺伝子の解析をおこなっております。従来のサンガーシーケンシング法を用いて、2013年3月末までに、ジストロフィン遺伝子だけでも347検体を解析してきました（図2）。さらに、さまざまな筋疾患の遺伝子解析を可能にすべく、次世代シーケンサーなどの最新技術の取り入れや、サザンブロット法などの改良を精力的に行っております。これによって、多くの患者さんの遺伝子解析を可能にし、将来の治療法開発に貢献できると考えています。

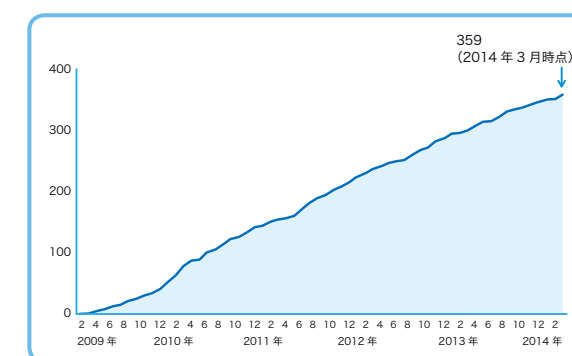


図2 累積ジストロフィン遺伝子解析数

疾患レジストリーの情報を解析することで、 疾患の自然歴や治療薬の効果もみえてきます

2013年、Remudyに登録された791人の臨床情報（2009年7月～2012年6月）を解析し、デュシェンヌ型筋ジストロフィー（DMD）におけるステロイド治療の歩行機能延長効果を我が国で初めて明らかにしました（図3）。これはDMDに関する世界最大規模の横断的観察研究であるとともに、昨年9月に公知申請により承認されたプレドニゾンによるDMD治療の根拠を示しています。疾患レジストリーを構築することによって、難治性疾患に対する治療薬の有用性を示すことができました。NCNPが運営するナショナルレジストリーは、希少な難治性疾患の研究基盤整備のプロトタイプを提示しています。

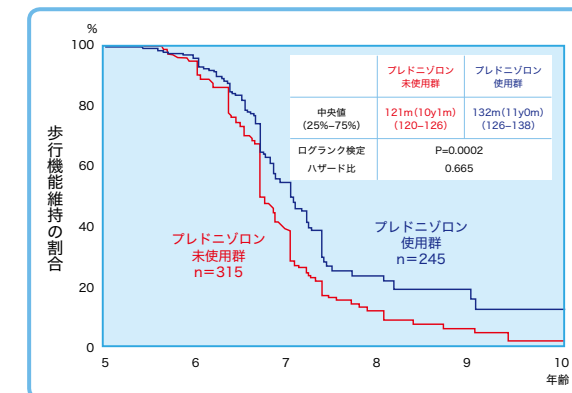


図3 ステロイドによる歩行機能の延長効果

注 釈

- サンガーシーケンシング法：DNA塩基配列の読取方法
- サザンブロット法：目的のDNA断片を特異的に検出する方法