

課題番号：29-3

研究課題名：筋ジストロフィーの臨床開発促進を目指した臨床研究

主任研究者 国立精神・神経医療研究センター（NCNP） 小牧宏文

分担研究者 NCNP：小林庸子、瀬川和彦、中村治雅、西野一三、森まどか、山本敏之、神戸大学：栗野宏之、東京女子医科大学：石垣景子、NHO 八雲病院：石川悠加、NHO 東埼玉病院：尾方克久、NHO 鈴鹿病院：久留聡、NHO あきた病院：小林道雄、NHO 西多賀病院：高橋俊明、信州大学：中村昭則、北里大学：高相晶士、横浜労災病院：中山貴博、NHO 刀根山医療センター：松村剛、熊本大学：山下賢、大阪大学：高橋正紀、日本筋ジストロフィー協会：矢澤健司

### 1 当年度の研究成果

患者登録システムである Remudy と臨床研究ネットワークである MDCTN はこれまで、治験における実施可能性調査、患者リクルート、疫学研究、ネットワークにおける施設調査や多施設共同臨床研究の実施などに寄与してきた。変わりつつある臨床開発のニーズに応えられるように改良を加える。今年度 Remudy と MDCTN を統合し、一体的に運営するために、事務局統合に向けた作業を行った。2018 年度はじめに運営委員会を統合した。

上記のプラットフォームを用い、自然歴研究、製造販売後調査、バイオマーカー探索など臨床開発に寄与する臨床研究を実施した。デュシェンヌ型筋ジストロフィー（DMD）の自然歴研究は 2018 年度末で 27 名の組み入れを達成し研究を継続している。ベッカー型筋ジストロフィーの自然歴研究は MDCTN の基盤を用い、AMED 研究費と連携して多施設共同後方視的研究を実施しデータ解析中である。その他、DMD Functional Ability Self-Assessment Tool の日本語版作成、DMD の上肢運動量に関する検討、尿タイチンを用いたバイオマーカー探索、福山型先天性筋ジストロフィー（FCMD）の新たなバイオマーカーの確立、FCMD の改訂版 GMFM の作成、筋強直性ジストロフィー患者レジストリ運用とその活用、眼咽頭型筋ジストロフィーの患者登録システム構築、ジスフェルリン異常症の遺伝子診断法の開発、骨格筋量測定の自動化などの研究を実施した。

エビデンスを創出するための臨床研究として、オンライン画像登録システムを用いた骨格筋画像解析、DMD の気胸合併についての調査、成人 DMD 患者の身体機能や QOL 及びその主介護者の介護負担感と QOL の調査、DMD の心筋障害に関する予後予測、DMD に対する側弯症手術における周術期心肺合併症リスク、Becker 型筋ジストロフィーの呼吸障害、代替栄養法を導入した DMD 患者の検討、患者団体における登録促進活動および患者団体による医学情報登録の研究などを実施している。

その他、MDCTN のホームページの全面改定を行い、より多面的な情報が提供できるようにした。2018 年 11 月 100 名以上の参加者のもと市民公開講座を岡山市で開催した。2018 年 7 月第 5 回 MDCTN ワークショップを行った

### 2 次年度の研究計画と期待される研究成果

2019 年度より神経筋疾患先端医療推進協議会（CareCure-NMD）として多面的な活動を進めていく。各臨床研究を継続する。

### 3 行政施策への貢献度

CareCure-NMD の目指す患者登録システムと臨床研究ネットワークの統合的運用によって希少疾病の臨床開発の基盤構築モデルを呈示できる。