

施設医療から地域医療・国際連携へ -Translational research時代の筋ジストロフィー医療-

松村 剛[†]

IRYO Vol. 71 No. 10 (387-390) 2017

要旨

本邦における筋ジストロフィー医療は専門病棟と研究班を核にした独自のシステムで発展した。このシステムは、呼吸管理や心筋保護治療の普及に貢献し、デュシェンヌ型筋ジストロフィーの生命予後を改善させるなど大きな成果を上げた。また、基礎的研究は原因遺伝子の同定から病気のメカニズム解明・治療法開発へと発展し、その成果が臨床段階に入りつつある。一方、ノーマライゼーション思想や在宅人工呼吸療法の普及により在宅患者が増加したことは、このシステムで対応可能な患者の割合を減少させた。このため、時代の変化に合わせた筋ジストロフィー全体への支援体制再構築が課題となっている。この意味において、2015年に筋ジストロフィーが指定難病になったことは、筋ジストロフィー医療のシステムを転換させる好機といえる。治験推進や競争的資金獲得機会が増えたことを活かしたエビデンス構築、診療ガイドライン作成に加え、専門医療機関と地域諸機関との連携を進め地域の实情に合わせた筋ジストロフィー医療体制を構築し、より早期からの多くの患者に対して支援していけるようにしていくことが必要である。

キーワード 筋ジストロフィー, 施設医療, 地域医療, トランスレーショナルリサーチ

本邦における 筋ジストロフィー医療の歴史

本邦における筋ジストロフィー医療の歴史はほぼ半世紀にわたる。当時、障害児には就学猶予・免除が与えられ教育機会は保証されていなかった。遺伝性疾患に対する偏見も根強く、社会から隔絶された生活を余儀なくされる患者が多かった。このような

状況を打開する目的で、1964年3月に「全国進行性筋萎縮症児親の会」(現日本筋ジストロフィー協会)が設立され、同年5月には「進行性筋萎縮症児対策要綱」が施行された。これに基づき、医療と教育(療育)を保証する場として、全国27カ所に筋ジストロフィー専門病棟が設立された。病棟開設当初は入院患者のほとんどがデュシェンヌ型筋ジストロフィー(Duchenne muscular dystrophy: DMD)や先天性

国立病院機構刀根山病院 神経内科 †医師

著者連絡先: 松村 剛 国立病院機構刀根山病院 神経内科 〒560-8552 大阪府豊中市刀根山5-1-1

e-mail: tmatsumura-tonoyama@umin.org

(平成29年2月9日受付, 平成29年6月16日受理)

From Hospital Care to Community Care and International Collaboration:

Medical Care of Patients with Muscular Dystrophy in the Age of Translational Research

Tsuyoshi Matsumura, NHO Toneyama National Hospital

(Received Feb. 9, 2017, Accepted Jun. 16, 2017)

Key Words: muscular dystrophy, hospital care, community care, translational research

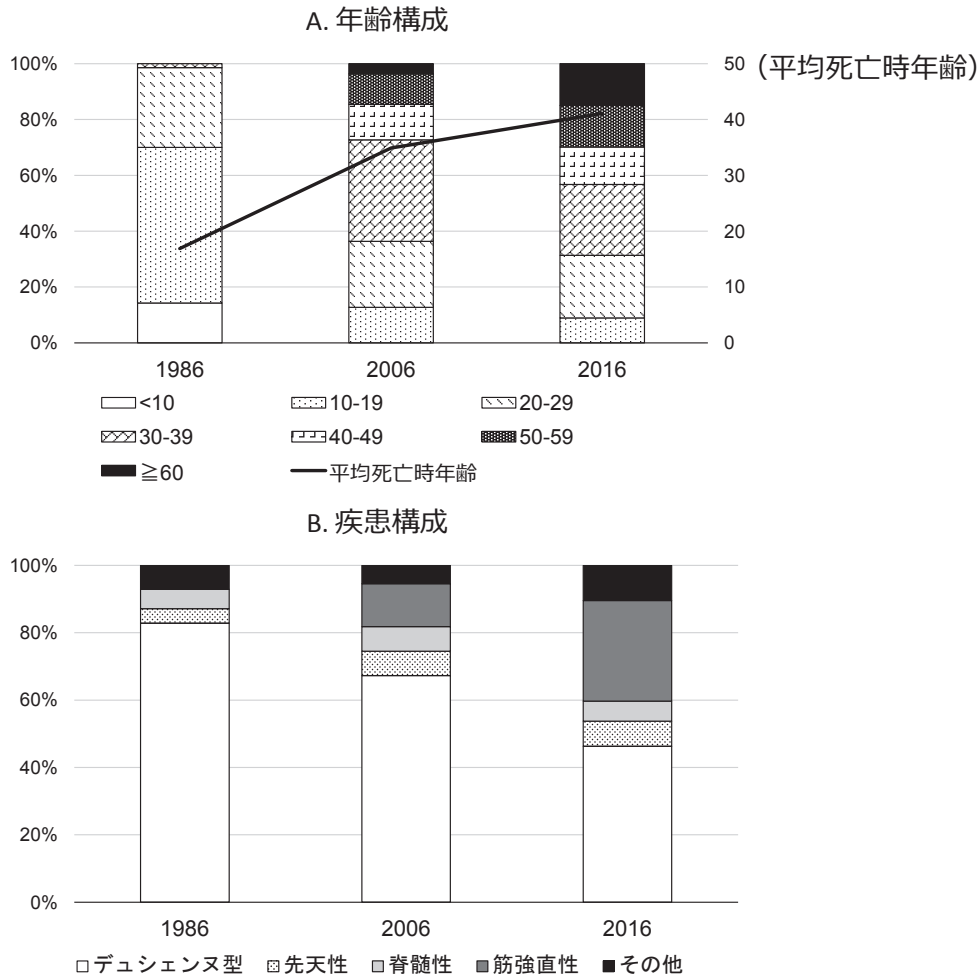


図1 刀根山病院療養介護病棟（旧筋ジストロフィー病棟）入院患者の変遷
 1980年代までは未成年のデュシェンヌ型・先天性筋ジストロフィー，脊髄性筋萎縮症など小児発症患者が多数を占めており，デュシェンヌ型の平均死亡年齢は20歳未満であった。呼吸管理・心筋保護治療などの集学的ケアによる生命予後の改善，地域教育機関での障害児受け入れ増加・在宅人工呼吸療法の普及等で入院患者は高齢化，疾患構成も筋強直性ジストロフィーなど成人発症患者が増加するなど大きく変化した。

筋ジストロフィーなどの小児期発症疾患の学童年齢児であった（図1）。現在も療養介護病棟に（旧筋ジストロフィー病棟）に保育に携わる福祉職（児童指導員，保母）の配置や，支援学校の併設などの特徴があるのはこのためである。1968年からは筋ジストロフィー研究班が構成され基礎的研究から療育まで広範囲の領域を網羅し筋ジストロフィー医療の向上に貢献してきた。このようなシステムは日本独自のもので，1980年代の呼吸管理，1990年代からの心筋障害治療の普及・レベル向上に効果を発揮し，DMDの生命予後改善等に寄与した。一方で，1981年からの国際障害者年を契機に，ノーマライゼーシ

ョン思想が社会に普及したことで，患者の生活の場は施設（病院）から地域（在宅）へと移っていった。1979年の養護学校義務教育化以後，地域の教育機関での障害児受け入れが徐々に拡大し，学童年齢での入院が減少。さらに，1990年と1994年の医療保険改定により，在宅人工呼吸療法が可能になったこと，携帯型医療機器の開発や在宅医療の普及により，呼吸器を装着した後も在宅療養を継続する患者が多数となった。スポーツや旅行を楽しむ患者も増えるなど，生活範囲は大きく拡大した¹⁾。こうした変化に合わせて，患者の受診医療機関も変化しており，2014年に行った神経内科・小児神経科専門医を

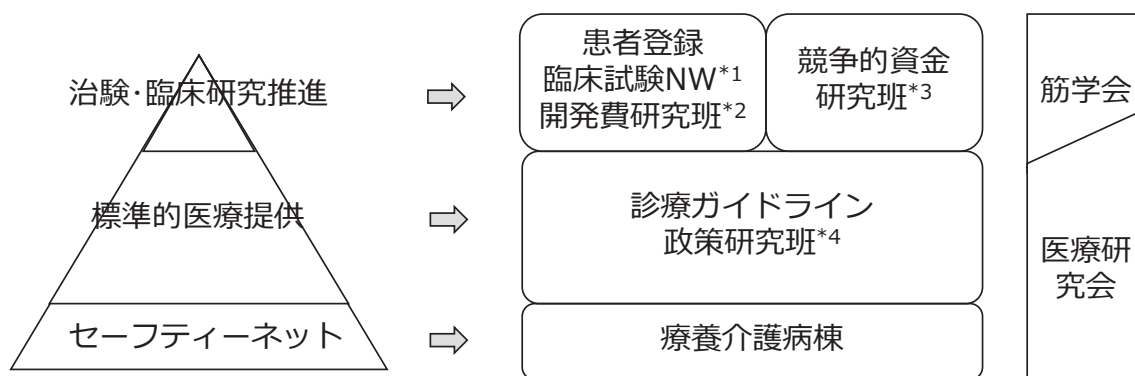


図2 これからの筋ジストロフィー医療と研究体制

- * 1 : 臨床試験 NW (臨床試験ネットワーク) としては精神・神経疾患研究開発費、筋ジストロフィー臨床研究班を中心とした筋ジストロフィー臨床研究ネットワーク (Muscular dystrophy clinical trial network: MDCTN) や国立病院機構のネットワークがある。
- * 2 : 筋ジストロフィー研究班は精神・神経疾患研究委託費で運用されていたが、2010年度から精神・神経疾患研究開発費に移管した。
- * 3 : 筋ジストロフィーが指定難病に移行したことで、日本医療研究開発機構など競争的資金への申請機会が増加した。
- * 4 : 指定難病の筋ジストロフィーに対応する政策研究班 (厚生労働科学研究費難治性疾患等政策研究事業班) も2016年度から結成されている。

対象としたアンケート調査では、DMD を診療している小児神経科医は過半数が大学病院・総合病院に勤務しており、専門医療機関に移行するタイミングとして呼吸管理導入や入院ケアを要する段階が多いことが示唆された²⁾。

Translational Research の時代

筋ジストロフィーの研究も大きく変化している。1987年に positional cloning 法によりジストロフィン遺伝子が発見されて以後、筋ジストロフィー研究は、原因遺伝子の同定から蛋白質の機能を解明し病気のメカニズムを明らかにする形で大きく進展してきた。21世紀に入って、こうした基礎研究の成果が臨床応用の段階を迎えつつある。製薬企業のオーファンドラッグに対する開発意欲も高くなっており、多数の新規医薬品が開発されるようになった。一方で、希少疾病で円滑に治験を実施するには多くの困難があり、2007年頃からその解消に向けた国際的な取り組みがなされるようになってきた。主なものに患者登録や臨床評価指標・バイオマーカー開発、臨床試験機関ネットワークなどがある。本邦では2009年から国際協調的な患者登録がジストロフィノパチーで開始され、以後福山型先天性筋ジストロフィー、GNE ミオパチー (縁取り空胞をとまなう遠

位型ミオパチー)、筋強直性ジストロフィー、先天性ミオパチーが稼働中である。こうした背景を基に、2011年から国際共同治験が本邦でも実施されるようになり、多数の治験が並行実施されている。すでに一部の薬は海外で保険承認を得ており、新規薬剤による機能改善が現実のものとして期待される時代に移りつつある。

これからの筋ジストロフィー医療と国立病院機構の役割

専門病棟を中心とした筋ジストロフィー医療は、生命予後の改善や生活範囲の拡大など大きな成果を上げたが、その後に整備された難病とは独立したシステムであったため在宅患者の増加や受診医療機関の多様化への対応が困難であった。生命予後は改善し、在宅療養期間も長くなったものの機能面での改善は乏しく社会参加のハードルは高く、成人後の活動範囲や生活の質には課題が多い。中枢神経障害は社会参加の阻害因子になりうるため病態解明や対応法の確立が重要な課題になっている³⁾。また、在宅期間の長期化は介護者 (両親) の負担増大を招くため、介護者の健康問題が患者の活動範囲や生活の質を規定する新たな問題も生じている⁴⁾。2015年に筋ジストロフィーが指定難病に移行したことと合わせ、

筋ジストロフィーの医療は今転換期にあるといえよう。

これからの筋ジストロフィー医療は、新規治療薬・技術の導入やエビデンス構築のための治験・臨床研究、専門医療機関と諸機関の連携による地域を単位とした標準的医療提供、在宅療養破綻者に対応するセーフティーネットの3層で構成されると推測される。研究班体制も指定難病への移行と前後して変化しており、学際的な場として基礎系を中心とした日本筋学会、臨床系を中心とした筋ジストロフィー医療研究会がともに2014年から開催されるなど大きく変化してきた(図2)。治験・臨床研究促進においては患者登録や筋ジストロフィー臨床研究ネットワークが整備されたほか、標準的医療のツールとして2014年には「デュシェンヌ型筋ジストロフィー診療ガイドライン2014」⁹⁾が出版され、筋強直性ジストロフィー診療ガイドラインも作成準備中である。

専門医療機関の役割も、このような状況に合わせて変化していく必要がある。治験実施に対応可能な施設は限られるものの、自然歴調査や臨床評価法開発については専門医療機関の協力が必須である。指定難病になったことで競争的資金の獲得機会は増加しており、臨床研究の活性化につなげることが期待される。臨床面においては、療養介護病棟のセーフティーネット機能の重要性は変わらないが、身体的に安定した患者に対しては自立能力育成と環境整備を支援し自立生活への移行を支援する機能を持つことも大きな役割であろう。標準的医療実践の点では、地域保健・福祉・医療・教育機関等と連携し、地域の実情に応じた医療システムの構築を進め、早期からのリハビリテーションや心理的ケアの介入、円滑な移行医療を実現することが重要な課題と考える。

診療ガイドライン作成などに関与することも大切である。これまでの筋ジストロフィー医療のシステムを開放的なものへと発展させ、より多くの患者への支援を行い、本邦の筋ジストロフィー医療向上に寄与することを期待する。

〈本論文は第70回国立病院総合医学会シンポジウム「筋ジストロフィー医療の今日と未来 -疾患解析・治療可能性・心理支援」において「施設医療から地域医療・国際連携へ -Translational research時代の筋ジストロフィー医療-」として発表した内容に加筆したものである。〉

著者の利益相反：本論文発表内容に関連して申告なし。

[文献]

- 1) 松村 剛. Duchenne 型筋ジストロフィー診療の変遷. 神経内科 2013 ; 79 : 157-64.
- 2) 松村 剛, 小牧宏文, 川井 充. 本邦におけるデュシェンヌ型筋ジストロフィーの診療実態. 臨床神経 2015 ; 55 : 637-45.
- 3) 松村 剛. 筋疾患における中枢神経系障害の重要性. Brain Nerve 2016 ; 68 : 109-18.
- 4) 小林道雄, 石崎雅俊, 足立克仁ほか. ジストロフィン異常症保因者の遺伝相談・健康管理の実態に関する調査. 臨床神経 2016 ; 56 : 407-12.
- 5) 日本神経学会, 日本小児神経学会, 国立精神・神経医療研究センター監修. デュシェンヌ型筋ジストロフィー診療ガイドライン 2014. 東京 ; 南江堂 ; 2014.