筋ジストロフィー治療開発の最先端、 次の10年に何がおこるか

座長 松村 剛[†] 高田博仁*第74回国立病院総合医学会
(2020年10月17日 於 新潟)

IRYO Vol. 76 No. 1 (31-34) 2022

要旨

2020年に、ビルトラルセンが本邦で初めての新規治療薬として保険承認を得た。筋ジストロフィーでは基礎的研究の成果が積み重ねられ、製薬企業の関心の高まりとあいまって新規治療薬の開発が進んでいる。対象疾患も、初期はデュシェンヌ型筋ジストロフィー (Duchenne muscular dystrophy : DMD) が主であったが、他の疾患でも盛んに行われるようになった。本シンポジウムでは、治療薬開発研究の進歩が著しい、筋強直性ジストロフィー (Myotonic dystrophy : DM)、ジスフェリノパチー、顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー (Faciocapulohumeral muscular dystrophy : FSHD) について、最新の現状についてご講演いただいた。希少疾病で治験を円滑に進める上で、患者登録や自然歴研究の果たす役割は大きい。ほとんどの治験では二重盲検比較試験で、有効性・安全性評価を行ってきたが、希少疾病では症例確保の困難さと倫理的課題から、real world dataを対照群とする治験も行われるようになっており、自然歴研究は病態の把握に加え、治療薬開発の上でも重要となっている。ベッカー型筋ジストロフィーは、臨床的多様性が大きく遺伝型との関連も不明な部分が多い。本症の自然歴研究はベッカー型 (Becker muscular dystrophy : BMD) の病態解明に加え、エクソン・スキッピング治療開発などにおいても重要なもので、その概要についてご講演いただいた。根本的治療薬が出現し、筋ジストロフィーの医療課題が解消するには、まだかなりの時間を要する。われわれは、治験推進のための臨床基盤整備を進め新規治療薬を患者に届ける努力と共に、標準的医療のレベル向上により患者の生命予後・ADL拡大を図ることが重要である。

キーワード 筋ジストロフィー, 治療薬開発, 患者登録, 自然歴研究, 標準的医療

筋ジストロフィーは治療開発が盛ん

2020年は、ビルトラルセン (商品名ビルテプソ[®]) がデュシェンヌ型筋ジストロフィー (Duchenne muscular dystrophy : DMD) の治療薬として、本邦で初めて保険承認された記念すべき年であった。

ビルトラルセンは、ジストロフィンのエクソン53を読み飛ばす (エクソン・スキッピング) アンチセンス核酸薬で、治療対象はDMD患者の中でも一部にとどまるものの、大きな一歩である。

筋ジストロフィーの研究は、ジストロフィン遺伝子発見以後、責任遺伝子を同定し、遺伝子およびそ

国立病院機構大阪刀根山医療センター 脳神経内科, *国立病院機構青森病院 脳神経内科 †医師
著者連絡先: 松村 剛 国立病院機構大阪刀根山医療センター 脳神経内科
〒560-8552 大阪府豊中市刀根山5-1-1

e-mail : matsumura.tsuyoshi.kg@mail.hosp.go.jp

(2020年2月4日受付, 2021年8月6日受理)

The Forefront of Treatment Development for Muscular Dystrophy :

What will Happen in the Next Decade?

Tsuyoshi Matsumura and Hiroto Takada*, NHO Osaka Toneyama Medical Center, *NHO Aomori Hospital

(Received Feb. 4, 2020, Accepted Aug. 6, 2021)

Key Words : muscular dystrophy, drug development, patient registry, natural history research, best practicable care