

# 筋ジストロフィー新規治療開発の 現状とドラッグ・ロス対策

松村 剛<sup>†</sup>第77回国立病院総合医学会  
2023年10月20日 於 広島

IRYO Vol. 78 No. 5 (318–321) 2024

## 要旨

筋ジストロフィーでは基礎研究の進歩が進み、新規治療薬の開発が盛んになっている。現在多数の治験が行われており、保険適用になった薬も出てくるなど、新規治療による機能予後改善への期待は大きい。希少疾病薬では、条件付き早期承認制度を利用して薬事承認されることがあり、この場合は実臨床でのエビデンス構築が求められる。このため、日常の治療を近隣の医療機関で受けながら、有効性・安全性評価を専門機関で定期的に行う医療連携を構築することが重要である。一方、近年海外で承認された薬が日本で使えないドラッグ・ロスが深刻な問題となってきた。ドラッグ・ロスを防ぐには、治験・臨床研究を効率的に行える体制構築が重要である。これまで患者登録や臨床試験ネットワーク構築に取り組んできたが、治験や自然歴研究の効率的実施に向けた専門機関への患者集約と資源配置、難度の高い治験に対応できる専門機関と総合医療機関の医療連携整備などが重要な課題となる。希少疾病の新規治療薬開発を円滑に遂行するには、企業だけでなく、当局、研究者、医療者、患者・家族など関係者の理解と協力が不可欠で、筋ジストロフィー医療の長年の経験を有し、総合医療機関も抱える国立病院機構が、このために果たせる役割は大きい。

キーワード 筋ジストロフィー, 治療薬開発, ドラッグ・ロス, 医療連携

## はじめに

筋ジストロフィーは、骨格筋の機能維持に不可欠な遺伝子の変異によって生じる。筋ジストロフィーにおける基礎研究の基本的な流れは、責任遺伝子を同定し、その遺伝子および産物の機能を解析して発症機構を明らかにするとともに、モデル動物やiPS細胞などを用いて病態を再現し治療開発を行うといったプロセスで進む。さらに、治療薬を開発するためには企業の参画が不可欠であるが、以前は市場規模

の小さい希少疾病の治療薬を積極的に開発しようと取り組む企業は乏しかった。しかし、近年この事情は様変わりしている。背景として、一般的な疾患の治療薬市場が飽和し開発費が高騰していること、希少疾病の発症機構が明らかになり有望な治療薬のシーズがでてきていること、希少疾病薬の開発にさまざまな優遇制度が設けられていること、一般的な薬剤に比べて希少疾病薬は薬価が高額なことが多く患者数が少なくても利益が見込めることなどがある。ベンチャーを含む多くの企業が希少疾病薬の開発に取

国立病院機構大阪刀根山医療センター 脳神経内科 <sup>†</sup>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 〒560-8552 大阪府豊中市刀根山5丁目1番1号  
e-mail : matsumura-tsuyoshi.kq@mail.hosp.go.jp  
(2024年3月12日受付 2024年6月14日受理)  
Current Status of Drug Development for Muscular Dystrophy and Prevention of Drug Loss  
Tsuyoshi Matsumura NHO Osaka Toneyama Medical Center  
(Received Mar. 12, 2024, Accepted Jun. 14, 2024)  
Key Words : muscular dystrophy, drug development, drug loss, medical cooperation