

国際筋強直性ジストロフィー啓発デー、9月15日として共同宣言

2021年2月28日、世界希少・難治性疾患の日を記念して、世界中の筋強直性ジストロフィーの団体が連携し、初めて共同で毎年9月15日を「国際筋強直性ジストロフィー啓発デー (International Myotonic Dystrophy Awareness Day)」とすると宣言しました。

筋強直性ジストロフィーの啓発を推進することは大変重要です。患者数が少なく、多臓器疾患を伴う進行性の遺伝性疾患で、家族代々が罹患するものの、しばしば正しく診断がされず、支援が行き届いていません。

成人の筋ジストロフィーの中ではもっとも多く、症状の現れ方にもっとも差がある疾患として知られていますが、いまだに治療法がありません。

筋強直性ジストロフィーは8,000人にひとりの患者数とされてきましたが、最新の遺伝学研究では2,100人にひとり、はるかに患者数の多い病気であることが示されています。*

ある地域では550人にひとりという高い有病率を示しているようです。

* 訳注：米国での調査結果

筋強直性ジストロフィー患者は全世界で100万人をはるかに超える人数ですが、多くの患者がこの病気を持っていることや、ケアの必要性を知らずにいます。

遺伝子の変化が原因で、筋強直性ジストロフィー患者は、筋肉のこわばり（ミオトニア）、心臓・呼吸器・消化器・ホルモンなどの障害、認知機能低下など、さまざまな症状を有します。重篤な子供が生まれることで、上の世代の家族に診断がつくことはよくあることです。遺伝子検査が簡単に受けられるにもかかわらず、多くの患者たちは何十年もこの病気であることを診断されずにいます。

国際筋強直性ジストロフィー啓発デーの宣言は世界中で、この病気にかかわる数十の団体による協働です。2021年9月15日、そしてこの日以降も各団体が各国で、この病気についての啓発に努めていきます。

「さまざまな団体とのコミュニケーションの調和によって、筋強直性ジストロフィーにかかわる人々の声は広く伝わり、世界中に理解される啓発になることでしょう。」と、筋強直性ジストロフィー患者会（DM-family）の事務局長、妹尾みどり氏は示しています。

「国際筋強直性ジストロフィー啓発デーは、広く一般社会をはじめ、医療者、政策立案者、規制当局、教育者、バイオ医薬品企業、研究者、そしてこれからの筋強直性ジストロフィーの未来を変えたいというみなさんの注目を集めることを目的としています。こうした活動は、お互いの知識を分かち合い、よりよいケアを向上させる機会となるでしょう。

この日は、毎年7月に行っている患者・家族のイベントを補完しつつ、毎年9月に世界的に注目を集め

る機会となります。」と、英国の Cure DM 創立者であるエマ・ジェイン・アシュレー氏は語っています。

今は、筋強直性ジストロフィーにかかわる人々にとって、とてもエキサイティングな時です。最近発表された先天性筋強直性ジストロフィーに対する第 3 相試験は、国際的に参加者を募っています*。そして治療法の特定に焦点を当てた研究や技術に対して、新たに多額の投資がされています。

* 訳注：日本では当該研究の募集をしていません。

40 社以上の企業が筋強直性ジストロフィーに注目しており、この領域は常に新しい知見が増えつつあります。数年内にもこの病気の患者さんに生活の質（QoL）改善や障害の軽減、生命予後の改善をもたらす希望があります。新しい技術はほかの筋ジストロフィーや、脆弱 X 症候群やハンチントン病など同様の遺伝子異常（リピート病）による疾患に対しても、大きな希望となるでしょう。しかしそのためには、すべきことはたくさんあります。

「治療薬開発企業や医療者のチーム、保険企業そして政府機関からの注目を集めるために、わたしたちは筋強直性ジストロフィーの認知度を高める活動を続ける必要があります。

それにより、この病気の世代にわたる甚大な影響が明らかになり、診断と QoL 向上、早期の受診、そして効果的な治療を見つけるために、より多くの資源が投入されるでしょう。啓発を推進し、この病気がたどる隘路を変えようとするこの国際的な取り組みは、わたしたちが大きな進歩に影響力を与えることができるという確信をわたしたちに植え付けています。」と Myotonic Dystrophy Foundation の代表、ターニャ・スティーブンソン博士は話しています。

下記の団体は、世界の筋強直性ジストロフィーの患者と関係者すべてのメンバーを 9 月 15 日の国際筋強直性ジストロフィー啓発デーにお誘いします。友人や家族とともに自身の経験を語り合ったり、手紙を書いたり、議員と会談したりして、筋強直性ジストロフィーの研究資金調達とケアの提供を進めましょう。そして「筋強直性ジストロフィー診療ガイドライン」を医療者と共有し、研究への資金を集め、この病気に関するより深い理解をしていきましょう。

国際的に、ともに啓発を推進する団体をご紹介します。啓発を進め、筋強直性ジストロフィーを理解するための資料はこちらです。

<https://www.myotonic.org/international-dm-day>（英語）

* 訳注：海外との医療体制が違うため、日本における活動や資料は筋強直性ジストロフィー患者会（DM-family）のサイトを、より詳しく知るためには「専門家が提供する筋強直性ジストロフィーの臨床情報（DM-CTG）」または「MD クリニカルステーション」サイトをご覧ください。

International Myotonic Dystrophy Awareness Day

15th September

Listed alphabetically by country.



MDA Australia (Australia)



Association Belge contre les Maladies neuro-Musculaires (Belgium)



The Neuromuscular Disease Network for Canada (Canada)



Muskelsvindfonden (Denmark)



Euro-DyMA (Europe)



AFM-Téléthon (France)



Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke e.V. (Germany)



Muscular Dystrophy Association HELLAS (Greece)



FMM - Fondazione Malattie Miotoniche (Italy)



Myotonic Dystrophy Patients' Group of Japan (Japan)



Stichting MD Nederland (Netherlands)



Spierziekten Nederland (Netherlands)



ASRIMM

Association Suisse Romande Intervenant contre les Maladies neuro-Musculaires (Switzerland)



Cure DM Myotonic Dystrophy UK (United Kingdom)



Myotonic Dystrophy Support Group (United Kingdom)



Muscular Dystrophy UK (United Kingdom)



UK Myotonic Dystrophy Patient Registry (United Kingdom)



Muscular Dystrophy Association USA (USA)



Myotonic Dystrophy Foundation (USA)



Myotonic Dystrophy Family Registry (USA)



International Myotonic Dystrophy Consortium (Worldwide)

To join the global alliance, visit <https://www.myotonic.org/international-dm-day>