

プレスリリース

米国担当者：ターニャ・スティーブンソン
米国連絡先：Tanya.Stevenson@myotonic.org
英国担当者：エマ・ジェイン・アシュレイ
英国連絡先：cureDM@outlook.com
日本担当者：妹尾みどり
日本連絡先：contact@dm-family.net



筋強直性ジストロフィー啓発国際連盟が、患者に資する2つの目標を発表

～国際筋強直性ジストロフィー啓発の日 2022 記念～

2022年7月23日、全世界から：

筋強直性ジストロフィーに特化した、50以上の団体から成る「筋強直性ジストロフィー啓発国際連盟（Global Alliance for Myotonic Dystrophy Awareness、以下国際連盟）」は、7月23日「筋強直性ジストロフィー家族の日」と9月15日「国際筋強直性ジストロフィー啓発の日」を記念して再び団結し、本日、2つの目標を発表いたします。

筋強直性ジストロフィー患者の「生活の質」を向上させるためには、この病気について多くの人々に、より知っていただくことが重要です。

筋強直性ジストロフィーは希少疾患で、米国では [2,100人に1人が発症、または次世代に遺伝する可能性](#)がある」とされている、成人の筋ジストロフィーの中で最も多い病気です。

全身にわたって症状が現れる進行性の遺伝性疾患であり、何世代にもわたって発症しますが、しばしば誤診され、十分な支援が得られないケースが見られます。

最も複雑で多様な症状のある疾患のひとつとされていますが、現在のところ、治療法や治療薬は存在しません。

2021年、初となる「[国際筋強直性ジストロフィー啓発の日](#)」では、政策立案者や議員をも巻き込むなど、各国で成功し、その成果をあげつつあります。

「2021年、国際連盟に参加する50以上の団体の努力は、この病気の未来を変えるために、前例のないレベルでの協力を行い、進展しました」と、米国に拠点を置く [筋強直性ジストロフィー財団（MDF）](#) のCEO、ターニャ・スティーブンソン博士は述べています。

「米国とカナダの連邦政府および自治体で、9月15日を祝う3つの公式宣言がありました。言語や国を越えた何千ものソーシャルメディアの投稿、モニュメント（記念碑など）にシンボルカラーである緑色のライトアップ、[バーチャル教育セミナー](#)や祝賀プログラム、20か国以上から参加したロゴコンテスト、

その他多くのことを行いました。私たちは、国際連盟がすでに成し遂げた活動に畏敬の念を抱いていません。そして、すべてのパートナーが最初の成功に基づき、筋強直性ジストロフィーの知名度を上げ続け、医薬品開発者、臨床医療に携わる人々、医療保険会社、政府機関の関心を高め、この病気が世代を超えて与える悲惨な影響を理解され、患者と家族が必要、かつふさわしいサポートが得られるようにしていくことを強く求めます」と話しています。

2022 年は、筋強直性ジストロフィーの一般社会における認知度を向上させるという国際連盟の中心的な使命に加え、国際連盟の多くの参加団体によって、2 つの重点分野における取り組みを進めます。

1. 医療者に向けた啓発と認知度向上

2. 臨床試験の参加者に向けた準備

筋強直性ジストロフィー患者に必要な質の高い医療を実現するためには、臨床医をはじめ医療スタッフの筋強直性ジストロフィーに対する認識と知識向上が非常に重要です。

筋強直性ジストロフィーは、その症状の多様性や他の疾患との重複により、見落とされがちです。

現在では簡単な遺伝子検査で、この病気の確定診断ができるようになりましたが、筋強直性ジストロフィーが疑われる場合であっても、診断が困難な場合があります。

たとえば、先天性筋強直性ジストロフィーに罹患した子どもが生まれてから親や家族が診断されることはありがちなことで、それはすなわち誤診が何十年も続いていたことを意味します。

医師は、全診療経験のなかで 1~2 人の筋強直性ジストロフィー患者にしか出会わないことから、筋強直性ジストロフィーによる多様で複雑な症状——筋強直（ミオトニア）、心臓、呼吸、消化器、ホルモン、若年での白内障、もしくは認知障害など、挙げればきりが無いほど身体のほぼすべてに障害が現れる可能性があることを知っているとは限りません。

「筋強直性ジストロフィーは、希少かつ多様な症状のある疾患ですが、おそらく考えられているほど希少ではなく、ただ見つかっていないだけなのです。筋強直性ジストロフィーの患者さんやご家族は、この病気や病気とともに生きる現実について、医療者に伝えるという負荷を不当に強いられています」と、[Cure DM UK](#) の創設者であるエマ・ジェイン・アシュレイ氏は話しています。

「また、診断がつくまでに何年もかかることもあります。筋強直性ジストロフィーに対する世界中の臨床医の認識と教育のレベルを上げると同時に、家族や個人が自身を語るための最良の支援を提供することが、絶対に必要なのです。国際連盟として、私たちは知識と力を共有し、世界中の筋強直性ジストロフィーのケアと生活の質を向上させ、標準化する貴重な機会を得ました」と語りました。

筋強直性ジストロフィー患者の臨床試験への準備は、治療法の開発と治癒のための基本です。現在、先天性筋強直性ジストロフィーを対象とした臨床試験を含む、3 つの臨床試験（治験）の被験者が多国間で募集されており、治療法の特定に焦点を当てた研究や技術に多額の新規投資が行われていることから、筋強直性ジストロフィーにかかわる人々にとって希望の持てる時期であると言えます。

[筋強直性ジストロフィーに関心を寄せる企業](#)は 50 社以上あり、たゆまぬ研究が行われています。今後数年のうちに、この疾患を持つ人々の生活の質の向上、障害の軽減、寿命の延長が期待されています。これらの新技術は、他の病型の筋ジストロフィーや、ALS、脆弱 X 症候群、ハンチントン病など、同様の

遺伝的基盤を持つ疾患に対しても大きな可能性を秘めています。しかし、まだまだすべきことはあるのです。

[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、「筋強直性ジストロフィーの研究・治験への参加機会が増え続けている今、患者のコミュニティとして、こうした研究・治験に参加することがこれまで以上に重要です」と述べています。

「筋強直性ジストロフィー患者さんは、なぜ研究に参加することが重要なのか、理解する必要があります。なぜなら、薬の有効性を証明できるのは患者さんだけだからです。患者さんにしかできないことは、研究に参加することで世の中を進歩させることです。私たちの患者会は、研究に参加する機会について情報を提供し、研究および医薬品開発のパートナーと協力して、研究に参加する患者の真のニーズに対応する臨床試験が行われるように活動することで、大きな目標に貢献することができるのです。私たちは、国境や業界を越えて協力し、国際的なコミュニティが研究や試験への参加を通じて筋強直性ジストロフィーの未来に貢献できるよう、意識と準備を整えるチャンスなのです」。

国際連盟は、9月15日「国際筋強直性ジストロフィー啓発の日」に、筋強直性ジストロフィーのコミュニティすべての人々が、友人や家族に自分の病気の経験を伝えたり、政策決定者に手紙を書いたり面会したりする、筋強直性ジストロフィーの研究資金やケアの提供を求める、医療従事者に「[筋強直性ジストロフィー診療ガイドライン](#)」があることを伝えるなど、病気に関する理解を深めるための活動を行うよう呼びかけます。

[ドイツ筋疾患患者協会 \(DGM\)](#) の事務局長であるヨアヒム・シュプロス氏は、「これまでの成果を振り返り、将来に備えるとともに、一般市民、医療界、研究者や医薬品開発者、保険会社、政府機関の間で筋強直性ジストロフィーに対する認識を高めるために、引き続き協力する必要があります」と述べています。「患者団体や支援者、そして患者自身からも、診断までの時間を短縮し、生活の質を向上させ、適切かつ早期の臨床治療を提供してもらい、試験参加を促し、有効な治療法を見つけるための資源をさらに集める努力によって、この病気の世代的影響に 대응することが我々の義務であると感じています。ともに、筋強直性ジストロフィーの未来を変えることができ、変えていくのです」。

###

2021年に設立された「筋強直性ジストロフィー啓発国際連盟」は、50以上の国際的な非営利団体、学術・研究機関、バイオテクノロジー・製薬企業、患者団体などが参加し、筋強直性ジストロフィーに関する啓発活動に取り組んでいます。

この活動については、以下をご覧ください。

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