



治療開発の現状と 患者登録

木村 円

国立精神・神経医療研究センター



- ・治療開発の現状
- ・患者登録



	DMD/BMDを対象とする臨床開発	候補薬剤	国/地域	Phase	
特定の遺伝子変異を対象	リードスルー	アルベカシン, NPC-14	日本	II	
		Gentamicin	米	I	
		Atarulen (Translaruna®)	国際共同 (米・欧)	EMA・条件付承認	
	エクソン51スキップ	Eteplirsen (EXONDYS 51®), PMO	国際共同 (米・欧)	FDA・迅速承認	
	エクソン53スキップ	SRP-4053, PMO	国際共同 (欧)	I/II	
特定の遺伝子変異に依存しない	エクソン45スキップ	NS-065/NCNP-01, PMO	日本	I/II	
	エクソン44スキップ	SRP-4045, PMO	米	I/II	
	エクソン44スキップ	DS-5141b: Exon45, ENA	日本	I/IIA	
	ユートロフィン発現調節	SMT C1000 (Eztromid)	英	II	
	ミトコンドリア系賦活	Idebenone (Raxone®)	国際共同 (米・欧)	III 終了	
	筋萎縮抑制	抗マイオスタチン抗体	国際共同 (日本含)	III	
	筋血流改善	Tadalafil (Cialis®)	国際共同 (日本含)	III 終了	
	抗炎症・抗線維化	Givinostat (HDAC Inhibitor)	国際共同 (米・カナダ・欧)	III	
	免疫調節 (NF-κB阻害)	Edasalonexent	米	I/II	
	アルドステロン拮抗薬	Eplerenone	米	III	
	ステロイド受容体アゴニスト	Vamorolone	米	II	
	プロスタグランジンD2合成阻害	TAS-205	日本	I	
	遺伝子治療・AAVベクター		Follistatin	米	I/II
			Mini-dystrophin	米	I
			Allogeneic Cardiosphere-Derived Cells (CAP-1002)	米	I/II
幹細胞移植		BM stem cell	インド	I/II	
		BM stem cell	インド	I	
	Umbilical cord MSC	トルコ	I/II		

その他の筋ジストロフィーを対象とする臨床開発

対象疾患	候補薬剤	国/地域	Phase
筋強直性ジストロフィー	IONIS-DMPK2.5Rx	米	I/IIa
	ソマトカイン	米	II
	メキシレチン	米	II
	心理介入 + 有酸素運動	欧	臨床試験
	メチルフェニデート	カナダ	II
先天性筋ジストロフィー	Omigapil	米	I
Collagen VI & LAMA2			
先天性ミオパチー RYR-RM	N-acetylcysteine NAC	米	II
dysferlinopathy・三好型/LGMD2B	Bortezomib	スイス	I
ミスセンス変異(Arg555Trp)			
顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー	Resolaris, ATYR1940	米・欧	I/II
	ACE-083, anti-myostatin agent	米	II
	幹細胞移植	イラン	I
GNEミオパチー	SA-ER	米・欧/イスラエル	III
		日本	II/III
神経筋疾患	下肢装着型補助ロボット HAL-HN01	日本	承認

“Facioscapulohumeral Muscular Dystrophy” + “intervention”

顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー

+

介入（臨床試験）

Try our beta test site

IMPORTANT: Listing of a study on this site does not reflect endorsement by the National Institutes of Health. Talk with a trusted healthcare professional before volunteering for a study. Read more...

- Find Studies
- About Clinical Studies
- Submit Studies
- Resources
- About This Site

Home > Find Studies > Search Results

Text Size

24 studies found for: Facioscapulohumeral | Interventional Studies

Modify this search | How to Use Search Results

- List
- By Topic
- On Map
- Search Details

+ Show Display Options

Download

Subscribe to RSS

Only show open studies

Rank	Status	Study
1	Completed	<p>Physical Training Introduction in Lifestyle of Facioscapulohumeral Dystrophy Patients</p> <p>Condition: Muscular Dystrophy, Facioscapulohumeral Interventions: Other: Physical training; Other: Control</p>
2	Completed	<p>High Intensity Training in Patients With Facioscapulohumeral Muscular Dystrophy</p> <p>Condition: FSHD - Facioscapulohumeral Muscular Dystrophy Interventions: Other: Supervised training; Other: Unsupervised training; Other: Optional training; Other: Control</p>
3	Completed	<p>Evaluate Safety and Biological Activity of ATYR1940 in Patients With Early Onset Facioscapulohumeral Muscular Dystrophy</p> <p>Condition: Facioscapulohumeral Muscular Dystrophy (FSHD) Interventions: Biological: ATYR1940; Biological: Placebo</p>
4	Completed	<p>Electrostimulation of Shoulder Girdle and Quadriceps Muscles in Facioscapulohumeral Muscular Dystrophy Patients</p> <p>Condition: Facioscapulohumeral Muscular Dystrophy Intervention: Procedure: electrostimulation</p>
5	Completed	<p>The Safety and Biological Activity of ATYR1940 in Patients With Limb Girdle or Facioscapulohumeral Muscular Dystrophies</p> <p>Conditions: Limb-Girdle Muscular Dystrophies; Facioscapulohumeral Muscular Dystrophy Interventions: Biological: ATYR1940; Biological: Placebo</p>
6	Recruiting	<p>Study of ACE-083 in Patients With Facioscapulohumeral Muscular Dystrophy (FSHD)</p> <p>Condition: Facioscapulohumeral Muscular Dystrophy Interventions: Drug: ACE-083; Drug: ACE-083 or placebo</p>
7	Unknown	<p>Effects Antioxidants Supplementation on Muscular Function Patients Facioscapulohumeral Dystrophy (FSHD)</p> <p>Condition: Facioscapulohumeral Muscular Dystrophy Interventions: Procedure: Taking of blood; Dietary Supplement: needle biopsy of the vastus lateralis muscle; Dietary Supplement: Vit C Vit E Zn Se; Dietary Supplement: Placebo Vit E Placebo Vit C Zn Se</p>
8	Completed	<p>Study to Evaluate the Long-Term Safety, Tolerability, and Biological Activity of ATYR1940 in Patients With Limb Girdle and Facioscapulohumeral Muscular Dystrophy</p> <p>Conditions: Facioscapulohumeral Muscular Dystrophy; Limb Girdle Muscular Dystrophy Intervention: Drug: ATYR1940</p>

Physical Training

ATYR1940

Electrostimulation

ACE-083

MYO-029
2007終了

Albuterol

ATYR1940



atyr



すべて

ニュース

地図

画像

動画

もっと見る

設定

ツール

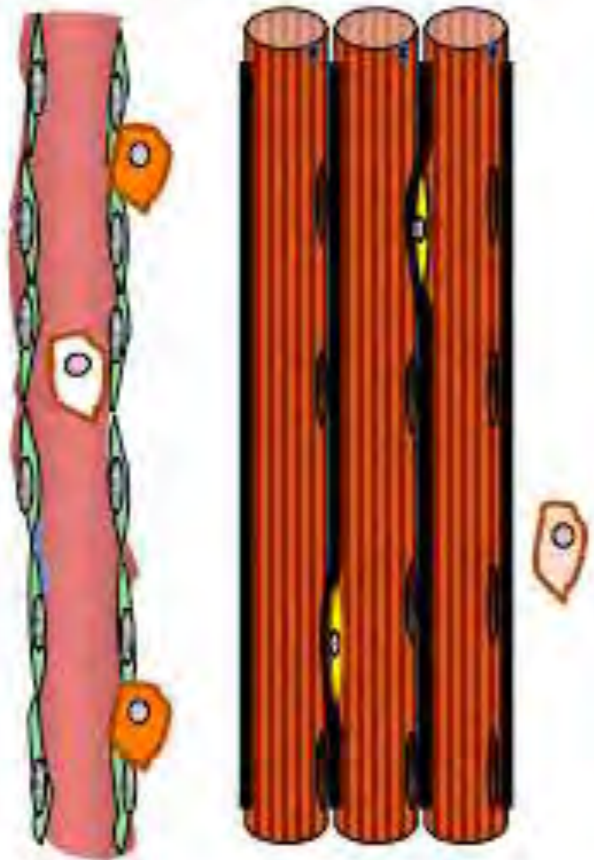
約 218,000 件 (0.47 秒)

[Home - aTyr Pharma | Brave Science | Meaningful Medicines](#)

www.atyrpharma.com/ ▼ このページを訳す

We understand disease never takes a day off. We relentlessly pursue transformational science and development of meaningful medicines for people with grave maladies where others fall short. **Atyr** Pharma. NASDAQ: LIFE · Careers · Contact.

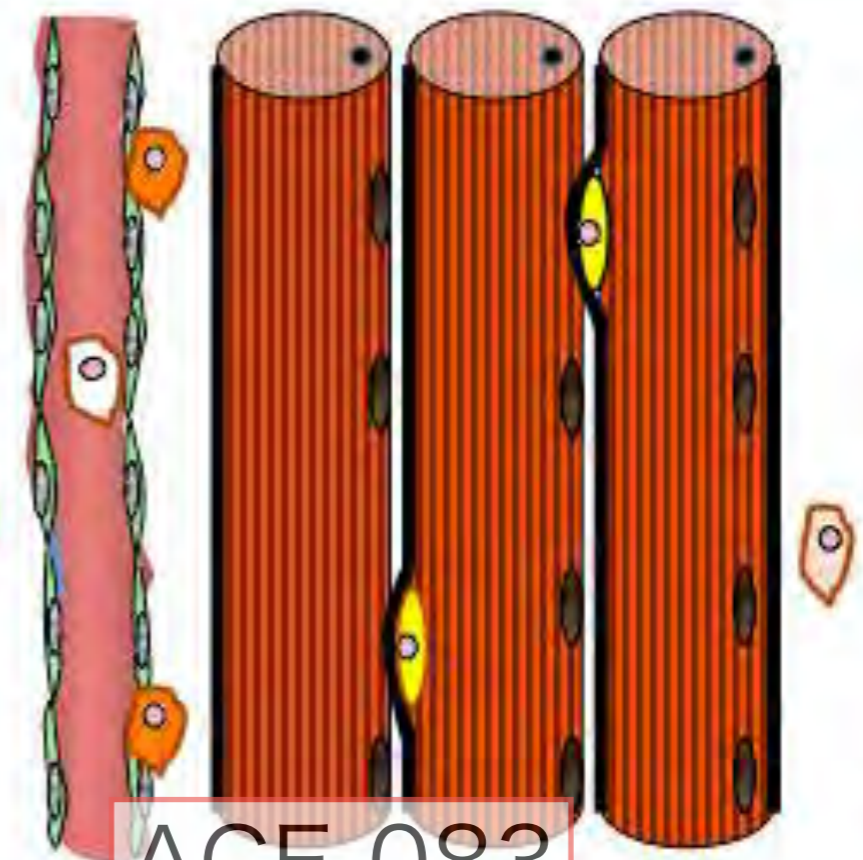
vessel fibres



IGF1, MagicF1
miR-1, miR-206

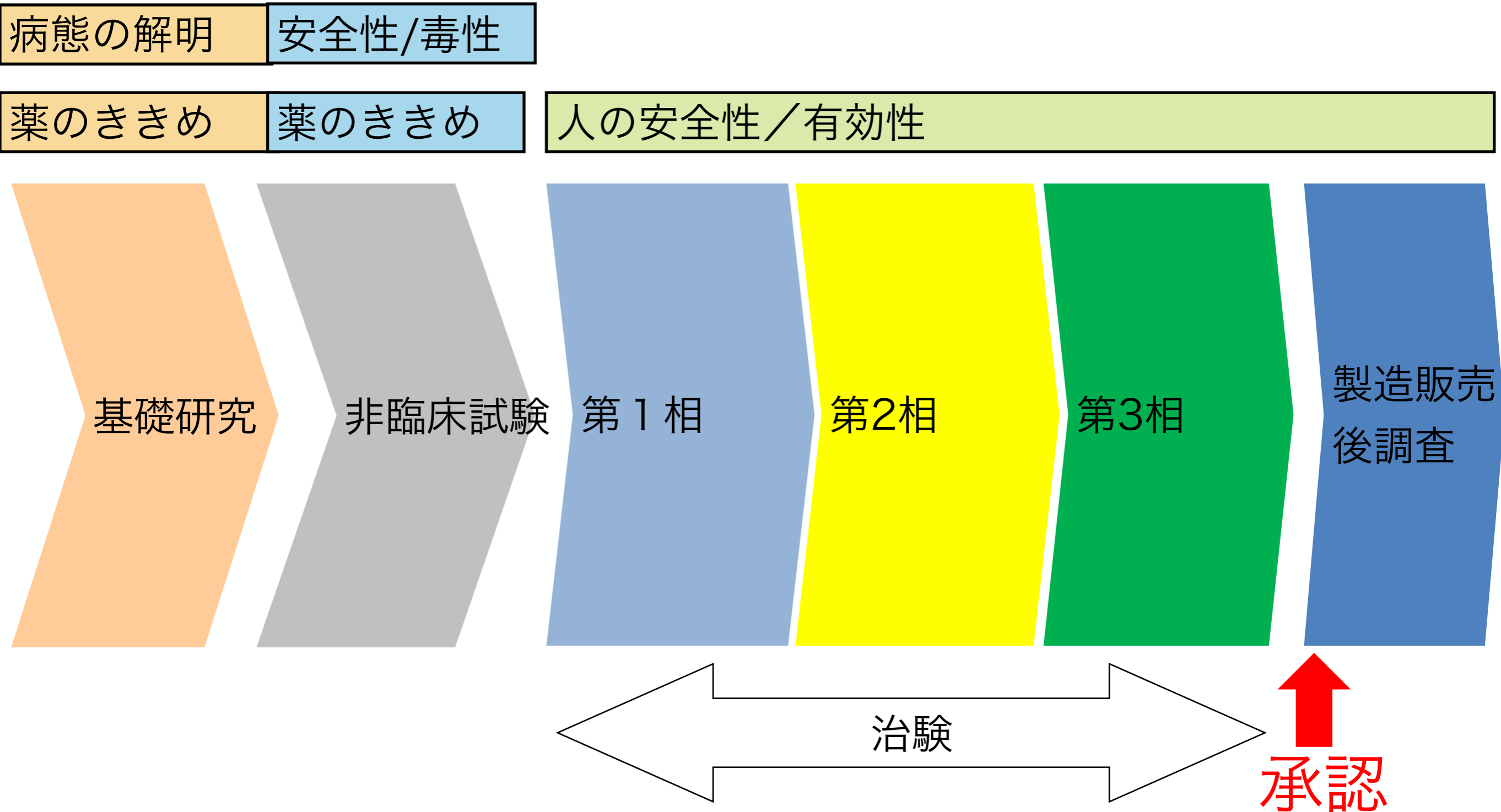


vessel fibres



ACE-083

薬の開発



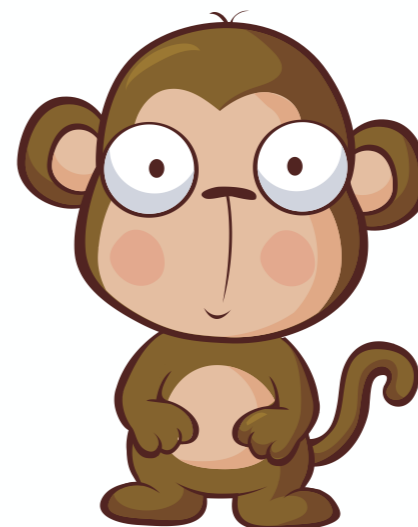
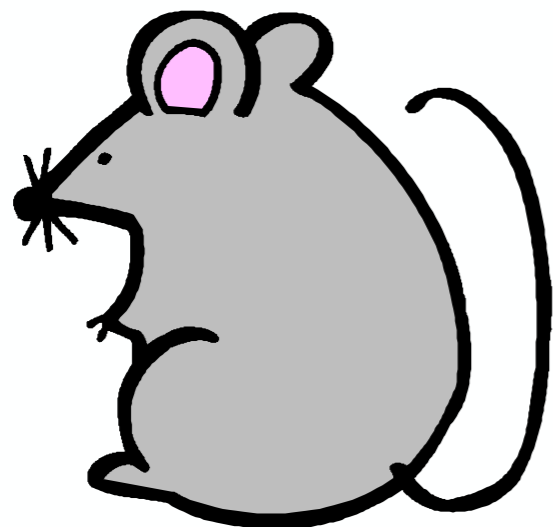
基礎研究

- 薬になりそうなものを、探し出す
- 試験管で薬になるかどうか実験



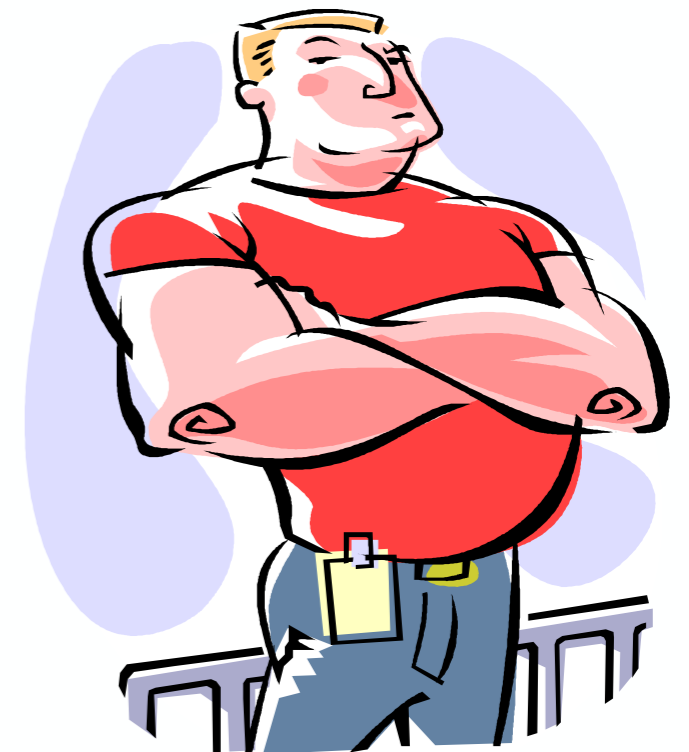
非臨床試験

- ヒトでない（つまり動物）での実験
- 動物で、有効性と安全性を確認
- ヒトへの投与量を推測する
- GLP (Good Laboratory Practice)



第1相試験

- 基礎研究、非臨床試験をクリアー
- 主に健康男性
- ヒトへの初めての安全性
- ヒトでの体内の薬の動き（薬物動態）
- GCP（Good Clinical Practice）



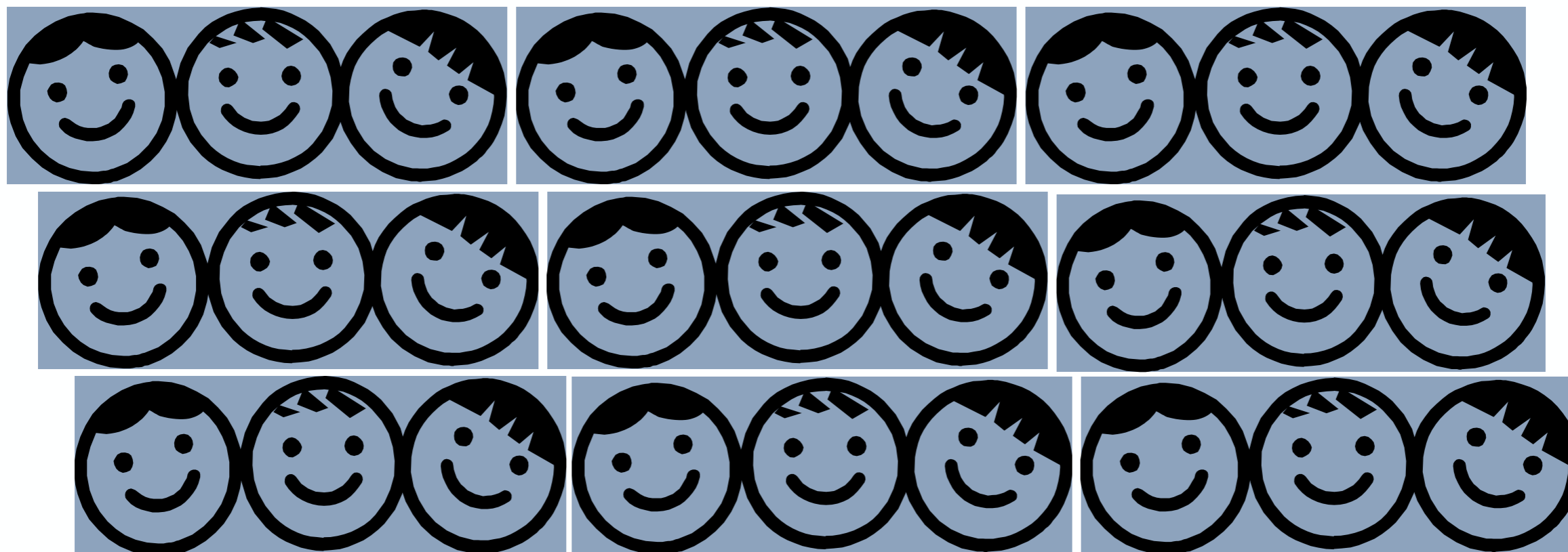
第2相試験

- 少ない患者さんを対象
- 有効性、安全性、用量 をさぐる



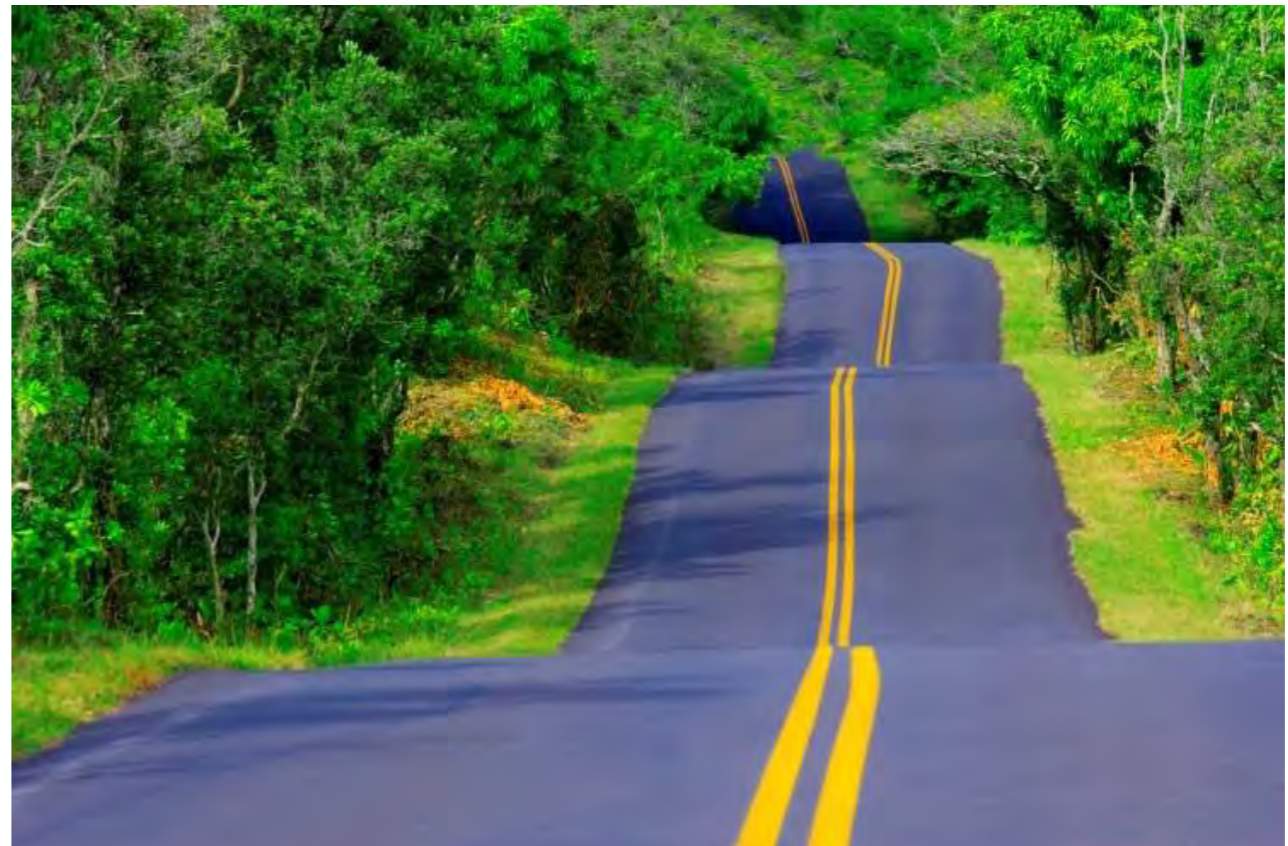
第3相試験

- たくさんの患者さんを対象
- 有効性の確認
- 安全性の確立



長期投与試験

- たくさんの患者さんを対象
- 長い間の有効性の確認
- 長い間の安全性の評価



希少疾患の臨床試験を行うには

- 実際に、どれくらいの患者さんがいるのか
- 患者さんは、いまどのような状態なのか
- 患者さんは、こういった症状で困っているのか
- 患者さんに薬を使うと何がよくなるのか
- どういった計画を立てればよいのか

- 患者さんをどうやってリクルートするのか
- 臨床試験ができるだけの患者さんがいるのか

困難がいっぱい

希少疾患の臨床試験を行うには

対象になる患者さんの

➤ 数を知る

➤ 背景、特徴を知る

→ 患者さんの疫学を知る → 治験の計画を立てる

➤ 参加する患者さんを集める

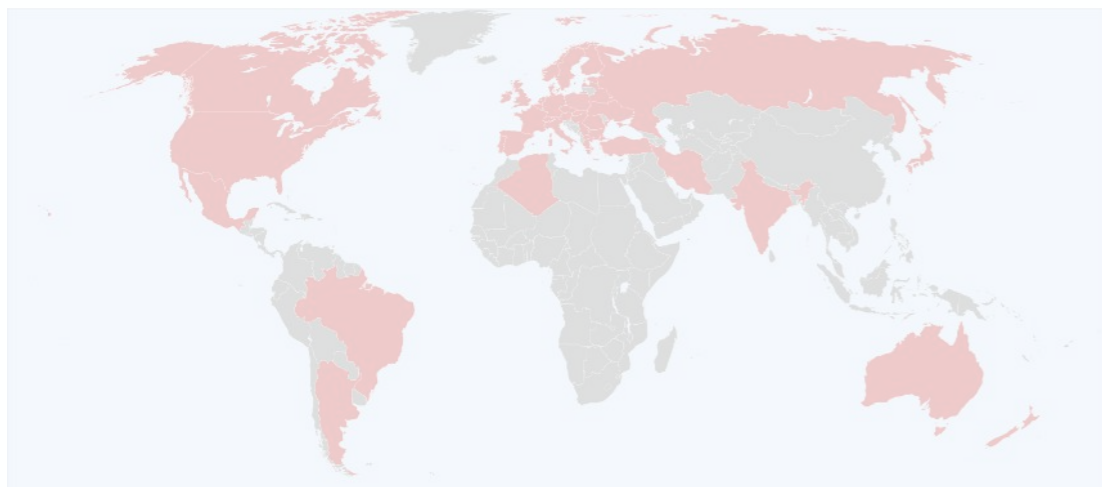
→ 患者さんに伝えて → 募集する

➤ 世界中の患者さんを集めて治験を進める

→ 国際的な共同作業 → 国際共同試験

登録システムがとても重要

筋ジストロフィーのエクソン51スキップ 治験に参加したDMD患者さんの数



第1相試験：GSK2402968 20名

第2相試験：GSK2402968 53名

第3相試験：GSK2402968 180名

ナショナルレジストリー

国を代表する登録システム

- 1 正確な遺伝情報と臨床情報が含まれる
- 2 臨床情報は常に更新されている
- 3 個人情報を取り扱うシステムが整っている
- 4 十分なインフォームドコンセントが行われる
- 5 すべての患者が公平に臨床試験の情報を得られる
- 6 すべての研究者・治験依頼者が公平に利用できる
- 7 情報の出力に関して明確な手続きがある
- 8 検体の研究利用に関して厳格な規則がある
- 9 グローバルレジストリーと連結可能である
- 10 継続した運営が保証される

神経・筋疾患患者登録

Remudy

治験 ・ 臨床試験の実施

目的

実施可能性の調査

参加者の募集

目的

信賴できる

臨床情報と

遺伝情報を 登録する

登録情報の保証

臨床専門家

遺伝医学専門家

遺伝子解析

患者さん

主治医の協力

匿名化

ナショナル
レジストリー

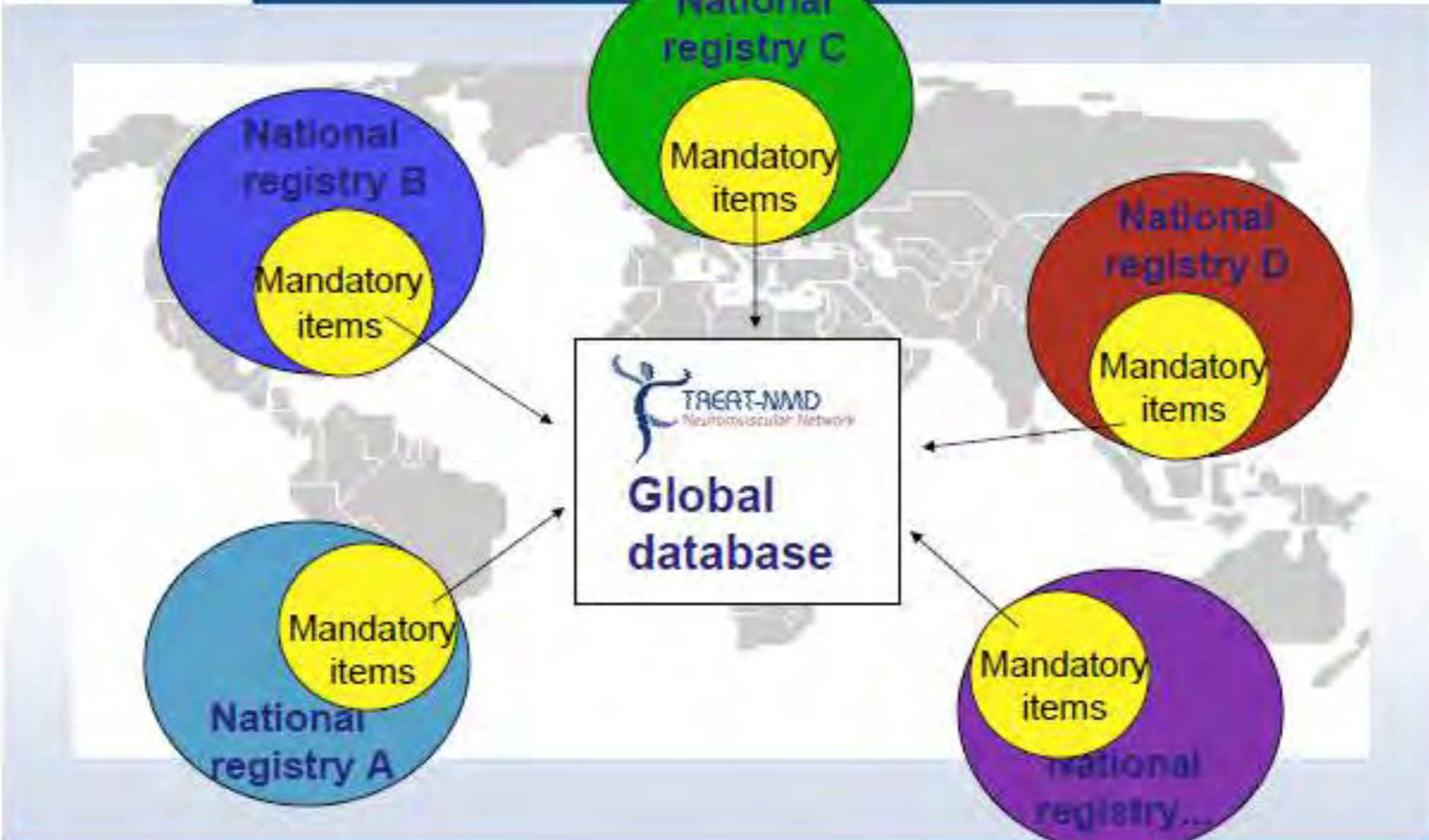
神経・筋疾患患者登録

Remudy

グローバル
レジストリー

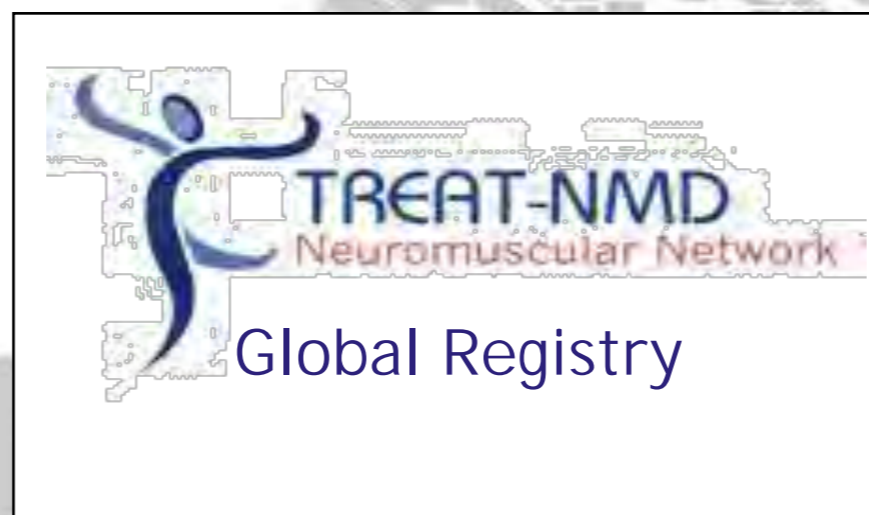
TREAT-NMD
Neuromuscular Network

正確な情報が、定期的に更新

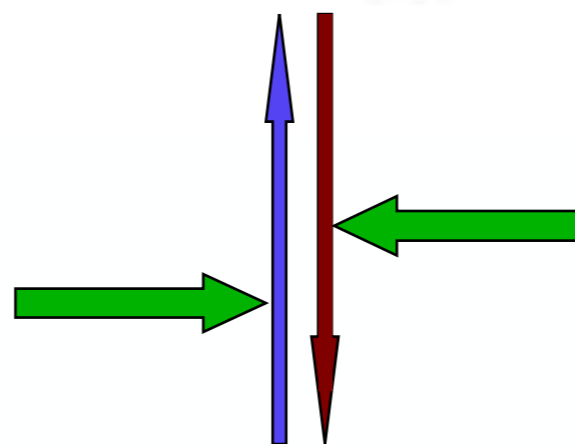


匿名化のうえ研究者・臨床開発企業等に開示され、
臨床研究推進の役立っています

それぞれの国のナショナルレジストリー



各国での倫理審査委員会



アカデミア/研究者
臨床開発/製薬企業 等

TREAT-NMD
Oversight Committee
が承認

よい点

診療・医療の情報と最新の研究情報が伝えられる

世界のコミュニティーに、“所属している”という思い

臨床試験から取り残されない

研究グループとのつながり

- 情報

- 世界とつながる

- 臨床試験

- 研究者とつながる

よい点

製薬企業・研究者の立場で

患者さんのコミュニティーに
つながる

- つながる

マーケットが明確に

- マーケット

臨床試験の実行可能性調査と
計画

- 計画

臨床試験への参加者募集

- 募集

Remudy 運用中のナショナルレジストリー

ジストロフィン症(デュシェンヌ型・ベッカー型筋ジストロフィー)

目的

ジストロフィン異常症の患者さまにあつらしい治療法を「一日も早く」届けるため、神経・筋疾患患者登録センター（国立精神・神経医療研究センター・TMC内）を置いて、患者さまの連絡先、病状、遺伝情報などの登録がはじまっています。短期間で臨床試験・治験の対象となる患者さまを集めることができ、新たな治療法の早期確立につながります。また患者さまが、臨床試験・治療の情報をいち早く、公平に知ることができます。

登録対象になる患者さま

ジストロフィン症（デュシェンヌ型・ベッカー型筋ジストロフィー）の男性で遺伝子変異が分かっている方。MLPA法（保険診療）で遺伝子変異がはっきりしない場合（約30%）は、筋生検でジストロフィン異常が確認されている方を対象に、Remudy遺伝子解析部門でシーケンス解析サービスを提供しています。



緑取り空胞を伴う遠位型ミオパチー(DMRV,GNEミオパチー)

目的

緑取り空胞を伴う遠位型ミオパチー（DMRV）の患者さまにあつらしい治療法を「一日も早く」届けるため、神経・筋疾患患者登録センター（国立精神・神経医療研究センター・TMC）を置いて、患者さまの連絡先、病状、遺伝情報などの登録がはじまっています。短期間で臨床試験・治験の対象となる患者さまを集めることができ、新たな治療法の早期確立につながります。また患者さまが、臨床試験・治療の情報をいち早く、公平に知ることができます。

登録対象になる患者さま

緑取り空胞を伴う遠位型ミオパチーで、遺伝子変異の情報がある方です。
GNE遺伝子の変異がわかっていない患者さまは、遺伝子診断が確定してから登録をお願いします。
GNE遺伝子診断は 国立精神・神経医療研究センターでもおこなっています。



筋強直性（緊張性）ジストロフィー

目的

筋強直性（緊張性）ジストロフィー（DM）の患者さまにあつらしい治療法を「一日も早く」届けるため、大阪大学と国立精神・神経医療研究センターが中心となり、全国の先生方と協力して、患者さまの連絡先、病状、遺伝情報などの登録をはじめることになりました。短期間で臨床試験・治験の対象となる患者さまを集めることができ、新たな治療法の早期確立につながります。また患者さまが、臨床試験・治療の情報をいち早く、公平に知ることができます。

登録対象になる患者さま

筋強直性（緊張性）ジストロフィー（DM）の患者さんで、遺伝子検査で診断が確定している方です。
遺伝子検査をしていない患者さまは、遺伝子診断が確定してから登録をお願いします。
現在遺伝子検査は保険診療でできるようになっています。

新しくなった疾患別のホームページ



先天性筋疾患

目的

これまで一部の疾患のみで行われてきました患者登録をさらに広げて、先天性筋疾患の方を対象とした登録を開始することとなりました。患者さまにあつらしい治療法を「一日も早く」届けるため、全国の先生方と協力して、患者さまの連絡先、病状、検査情報、遺伝情報の登録を行います。短期間で臨床試験や治験の対象となる患者さまを集めることができるようになることは、あつらしい治療法の早期確立につながります。また患者さまが、臨床試験・治療の情報をいち早く、公平に知ることにもつながります。

登録対象になる患者さま

「先天性筋ジストロフィー」「先天性ミオパチー」「筋原線維ミオパチー」「先天性筋無力症」「その他の先天性筋疾患」と診断されている患者さんです。
筋病理や遺伝子による診断が行われていることが好ましいと考えていますが、それらの検査で診断が得られていない方や未実施の方でも、採血や筋電図、骨格筋 MRI などの検査で診断に矛盾しないと主治医の先生から言われている方も、登録の対象となります。

対象疾患

- ・先天性筋ジストロフィー
- ・先天性ミオパチー
- ・筋原線維ミオパチー
- ・先天性筋無力症
- ・その他の先天性筋疾患

登録を開始しました



Remudy 登録の現状

ジストロフィン症(デュシェンヌ型・ベッカー型筋ジストロフィー)



2009～

患者数 **1,628**
施設 **528**
医師 **272**



Web登録 2014-



縁取り空胞を伴う遠位型ミオパチー(DMRV,GNEミオパチー)

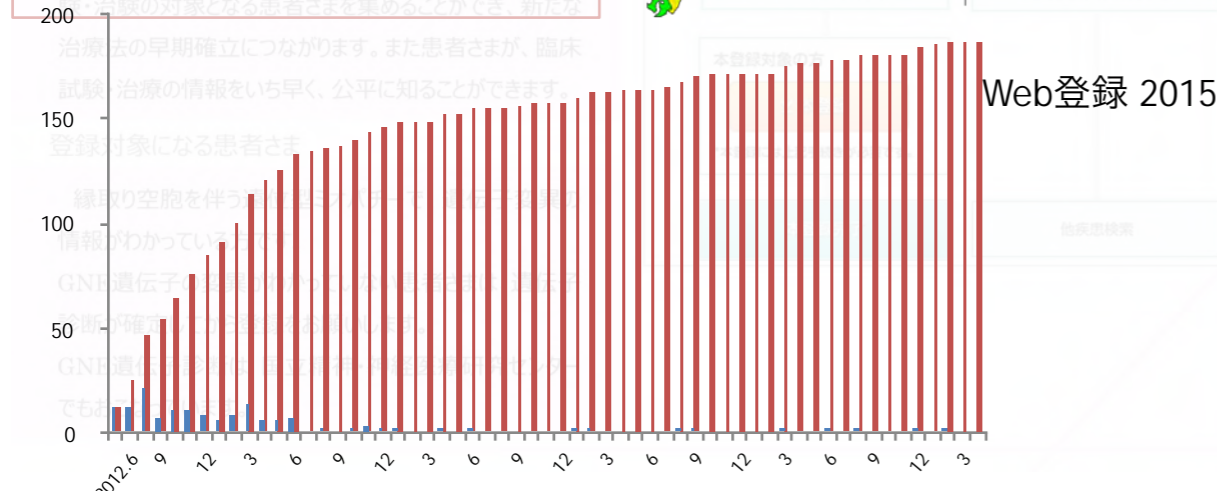


2012～

患者数 **187**
施設 **121**
医師 **150**



Web登録 2015-



筋強直性(緊張性)ジストロフィー

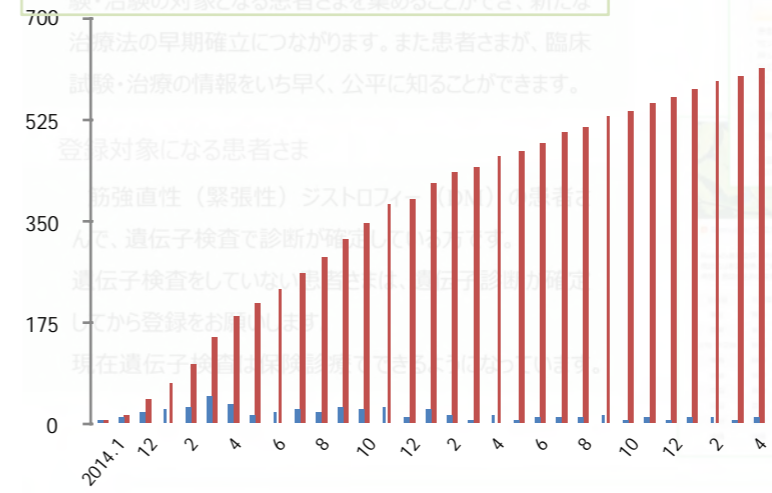


2014～

患者数 **614**
施設 **169**
医師 **251**



Web登録 2017～
現在調整中

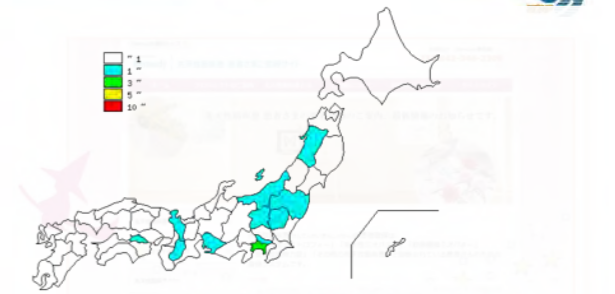


先天性筋疾患

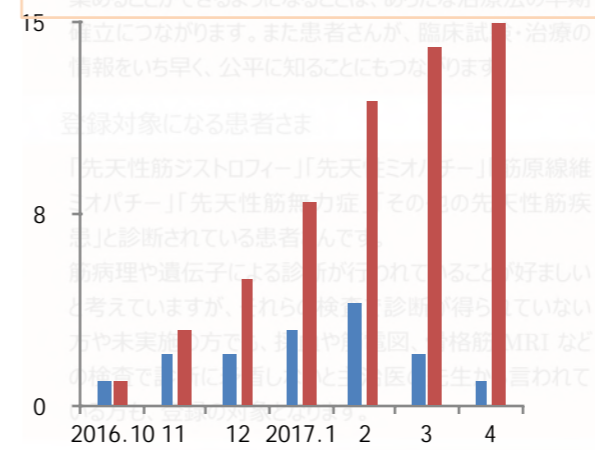


2016～

患者数 **15**
施設 **12**
医師 **13**



登録を開始しました



対象疾患

- ・先天性筋ジストロフィー
- ・先天性ミオパチー
- ・筋原線維ミオパチー
- ・先天性筋無力症
- ・その他の先天性筋疾患



神経・筋疾患医学情報登録・管理機構

—筋ジストロフィー患者のための遺伝子データベース—

サイト内Google検索

- ▶ホーム
- ▶基本構想と目的
- ▶設立趣旨
- ▶組織
- ▶病気について
- ▶登録の説明
- ▶登録手続きの手順
- ▶登録に必要な書類
- ▶医療従事者の皆様へ
- ▶製薬関連の皆様へ
- ▶情報公開
- ▶よくある質問
- ▶リンク
- ▶協会への入会方法
- ▶お知らせ



▶お知らせ

2017.04.20 [\(お知らせ\) 2017年3月31日現在の登録件数は、226件です。月別](#)

2011年～

筋ジストロフィー協会による患者会主体の登録

東京女子医大小児科によるデータ解析も実施

月別登録受付数



- ▶ DMD/BMD - 2009
- ▶ 脊髄性筋萎縮症 SMA - 2011
- ▶ 福山型先天性筋ジストロフィー - 2011
- ▶ GNEミオパチー - 2012
- ▶ 筋強直性ジストロフィー - 2014
- ▶ CMT: Charcot Marie Tooth病 - 2015
- ▶ 先天性筋疾患登録 - 2016
- ▶  MTM/CNM, FKRP, 先天性筋無力症候群

- ▶ FSHD 顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー
- ▶ OPMD 眼咽頭型筋ジストロフィー
- ▶  眼咽頭遠位型ミオパチー
- ▶ 肢帯型筋ジストロフィー
- ▶  ディスファリノパチー

FSHDの登録 について、

みなさんと一緒に考えて参りましょう

謝 辞

Remudyのご紹介

患者登録サイトのご案内

お知らせ・最新医療情報

難治性神経・筋疾患の治療研究は臨床試験の段階に入りました。

製薬関連企業・研究者と患者さまの間の情報の橋渡しをいたします。

登録いただいている患者さん方

ご協力くださっている全国の先生方

筋ジストロフィー協会はじめ患者支援団体の皆さま

ご支援いただいている皆さま

Remudyのご紹介

患者登録サイトRemudyは、これまで治療法が少なくとされた筋ジストロフィーを含む神経筋疾患の患者さまのために、新しい治療法を開発するための患者登録サイトです。



登録に関する最新情報、筋ジストロフィーに関係した治験などの最新医療情報をお届けします。

2014年04月08日

大阪大学 Remudyの皆さま

現在の登録状況を更新しました。(2014年3月末)

ジストロフィバチー患者さま専用サイト

Remudy事務局・遺伝子解析部門のみなさま

ジストロフィバチーとは、ジストロフィン遺伝子の異常による筋ジストロフィーです。こちらのサイトは、ジストロフィバチーであるデュシェンヌ型とベッカー型筋ジストロフィーを対象とした患者登録サイトです。



2014年03月13日

2014年03月06日

【ジストロフィバチー】臨床データを更新しました。

2014年03月06日

深謝申し上げます

【お知らせ】国民連携で筋ジストロフィー治療薬開発の続報

2014年02月24日

ジストロフィバチー登録サイトへ

ジストロフィバチーに関するメルマガのご登録