

第 237 回 ENMC 国際ワークショップ: “GNE ミオパチー”

2018 年 9 月 14-16 日

オランダ、ホーフドールプ

主催者: ハンス・ロツホミュラー (ドイツ/カナダ)、J・アンドーニ・ウルティツベリア (フランス)、ゾハール・アルゴフ (イスラエル)、西野一三 (日本).

参加者: 本ワークショップには、学際的な 10 カ国 26 名の基礎・臨床両領域の研究者と 4 名の患者代表が参加しました。

GNE ミオパチーは GNE 遺伝子変異を原因とする希少な筋障害性の疾患です。GNE 遺伝子は体内でのシアル酸合成に重要な役割を果たす酵素の設計図をコードしています。筋細胞内で酵素が減少することにより、この病気をもつ大部分の人では成人早期に障害が進行していきます。この疾患は最初にイスラエルと日本で‘遺伝性封入体性ミオパチー’ (HIBM) と‘埜中遠位型ミオパチー’という異なる病名で報告されましたが、世界中で見いだされています。

現時点ではこの病気を治癒させたり進行を遅らせたりする承認薬や治療法はありません。最近ウルトラジェニックス社によって行われた臨床試験では治験薬(シアル酸徐放剤)の効果を示すことができませんでした。

ワークショップ参加者は、GNE ミオパチーの疫学、表現型、遺伝学をよりよく理解すべく、GNE ミオパチーと関連する現状の医学的・科学的情報を再検討しました。GNE ミオパチーの標準的ケア(SOC)に合意するとともに、現在存在する動物モデルの利点と欠点について議論し、筋組織の GNE 障害により起こる生化学的異常がどのようにして筋障害および筋力低下を引き起こすのかについての理解を深めるべく努めました。さらに、遺伝子治療や幹細胞治療などの他の治療法の可能性について検討しました。

参加者は、患者フレンドリーな包括的情報を提供するとともに、将来的な研究のために多数の研究者がアクセス可能な形で標準化された臨床情報を収集するべく務めました。このような努力は今後大きなコーホートを形成するのに役立ちます。さらに、治療法開発を目指して協調すること、情報や検体をシェアすることに同意しました。今後、まれな GNE 遺伝子のバリエーション情報が診断に利用できるようにするとともに、GNE ミオパチー患者に対する標準的ケアを提案する予定です。

さらなる前臨床および臨床研究を行い、実験動物においてより適切なモデルを確立すべく、疾患の進行と治療効果を評価するための血中あるいは筋内の分子(バイオマーカー)を同定すること、臨床的エンドポイント、治療効果評価方法、治験デザインについて検討することが必要であることが結論づけられました。これらの課題を達成すべく、今後の研究に向けて種々のアイデアと行動案が託されました。



参加者の集合写真 第237回ワークショップ

参加者:

Dr. Z. Argov (Israel), Dr. A. Behin (France), Dr. N. Carrillo (USA), Dr. M. Davidovich (Israel), Dr. T. Evangelista (United Kingdom), Mrs. M. Hek (The Netherlands), Dr. J. Hogrel (France), Prof. R. Horstkorte (Germany), Dr. M. Huizing (USA), Dr. S Krause (Germany), Dr. E Landfeldt (Sweden), Dr. M. Lek (USA), Prof. H. Lochmüller (United Kingdom), Dr. H. Mansbach (USA), Dr. S. Mitrani-Rosenbaum (Israel), Dr. M. Mori-Yoshimura (Japan), Prof. T. Mozaffar (USA), Dr. I. Nishino (Japan), Ms. M. Patel (United Kingdom), Mrs. O. Pogoryelova (United Kingdom), Dr. A. Roos (Germany), Dr. I. Tournev (Bulgaria), Prof. B. Udd (Finland), Dr. A. Urtizberea (France), Ms. Lalé Welsh (USA), Dr. A. Willems (The Netherlands).