

第 246 回 ENMC 国際ワークショップ

於： オランダ ホーフトドルプ

タイトル：タンパク質蓄積性ミオパチー（PAM）

開催日：2019 年 5 月 24-26 日

オーガナイザー：ロルフ シュローダー(ドイツ) & モントセ オリーブ (スペイン)

レイレポート翻訳者：

ドイツ語：L. ウインター

フランス語：A. ベアン

日本語：野口 悟

スペイン語：M. オリーブ

オランダ語：K. クレイズ

スウェーデン語：A. オルドフォルス

フィンランド語：B. ウッド

参加者：A. Behin (フランス), M. Brumhard (ドイツ), R.J. Bryson-Richardson (オーストラリア), K.G. Claeys (ベルギー), A. Ferreiro (フランス), D.O. Fürst (ドイツ), H.H. Goebel (ドイツ), V.A. Gupta (アメリカ), R.A. Kley (ドイツ), A. Mankodi (アメリカ), S. Noguchi (日本), A. Oldfors (スウェーデン), M. Olivé (スペイン), R. Schröder (ドイツ), D. Selcen (アメリカ), V. Timmerman (ベルギー), B. Udd (フィンランド), M.C. Walter (ドイツ), G. Wiche (オーストリア), L. Winter (オーストリア)

第246回 ENMC ワークショップは、タンパク質蓄積性ミオパチーをテーマに、1名の患者代表を含む、ヨーロッパ各国、アメリカ、オーストリア、日本からの20名の参加により開催されました。

タンパク質蓄積性ミオパチーは、様々な遺伝子の障害により引き起こされ、横紋筋の筋線維内での毒性タンパク質の蓄積を特徴とする神経筋疾患群の一つです。この疾患は、先天性ミオパチーから全般性の筋力低下・筋萎縮までの臨床像を示すとおり、小児型から高齢成人型までと多様な症状を示します。骨格筋以外の症状（例えば、心筋症、呼吸障害、白内障、表皮水疱症、前頭側頭型認知症、骨ページェット病、ニューロパチー）は、PAM のサブフォームそれぞれに特有のものです。現在でも、この一連の疾患に対する効果的な治療法はありません。

ENMC ワークショップの目的は、PAM 関連疾患に携わる臨床並びに基礎研究者の間での学際的な連絡と討論を促進することです。参加した専門家により、新しいまたは確立された疾患実体、タン

パク質蓄積の形態学的スペクトラム、動物・細胞モデルから得られた疾患生理学および薬理的治療法に関する最近の発見が討論されました。さらに、遺伝子解析の最近の技術的進歩や実際に PAM においてたくさんの遺伝子およびその変異が見出されているにもかかわらず、PAM の遺伝子診断は非常に挑戦的なものであり、たくさんの未解決症例が未だ存在するということが討論されました。これらの疾患の診断と分類のガイドラインに関する論争は、このミオパチー群が高度にヘテロジニアスなため、現在はっきりとした疾患を定義することや分類することが非常に難しいことを現していました。しかしながら、現在進められている様々な PAM の動物モデルでの創薬研究の前臨床評価は、罹患者に対する新規治療への道を作るでしょう。それぞれの PAM の自然歴をもっと知るため、また、この希少疾患群に対する治験準備をさらに進めるため、ドイツ国内患者レジストリーを国際的なものに拡大することも議論されました。

主要な成果/PAM 患者への恩恵

- 1) 様々な PAM の固有のまたは共通の疾患メカニズムの理解の進歩
- 2) 会議に参加した専門家間での情報と研究データの交換
- 3) 研究グループ内での新規科学的共同研究体制の確立
- 4) ドイツ PAM レジストリーの英語版の作成
- 5) 治療法開発を目的とした前臨床研究の推進することへの意見の一致