

## 欧州神経筋センター 短報

### 第 262 回ワークショップ ディスフェルリノパチー（肢帯型筋ジストロフィーR2/2B型、三好ミオパチー）の標準ケア

オーガナイザー； Volker Straub（英）、Luca Bello（伊）、Tanya Stojkovic（仏）、Anna Mayhew（英）（敬称略）

ベルギー・ブリュッセル 2022年7月4日

ワークショップの開始はコロナ禍のため延期され、複数回のオンラインミーティング（下記）ののちブリュッセルの対面形式ミーティングが実現した。

オンラインミーティング：2021年7月16日、2021年12月17日、2022年2月10日、11日、2022年3月24日、22年5月25日、2022年6月9日

参加者（敬称略）

Lindsay Alfano（米）; Jorge Bevilacqua（チリ）; John Bourke（英）; John W. Day（米）; Jordi Diaz Manera（英）; Sarah Shira Emmons（患者アドボカシー、米）; Teresinha Evangelista（仏）; Eduard Gallardo（スペイン）; Andreas Hauber（独）; Heather Hilsden（英）; Anri Human（南ア）; Meredith James（英）; Vovanti Jones（米）; Linda Lowes（米）; 森まどか（日）; Tahseen Mozaffar（米）; Anna Porcherot, 患者代表（英）; Harmen Reyngoudt（仏）; Laura Rufibach, Patient Advocate,（米）; Sabine Rudnik（襖）; Olivier Scheidegger（スイス）; Marianne de Visser（蘭）; John Vissing（デンマーク）; Maggie Walter（独）; Chris Wehl（米）; Ulla Werlauf（デンマーク）; Matt Wicklund,（米）, Jared Wong（英）

大学院生: Ursula Moore（英）, Gorka Fernandez（仏）

患者代表: Vovanti Jones, Anna Porcherot

患者アドボカシー: Laura Rufibach, Sarah Emmons

### ワークショップのねらい・目的

ジスフェルリノパチー（ジスフェルリンの遺伝子異常により生じる疾患、肢帯型筋ジストロフィーR2/2B型（LGMD R2/2B）や三好ミオパチーなどが含まれます。ジスフェルリン関連疾患とも言われます）は徐々に進行する筋ジストロフィーです。2012年

以来、Dysferlinopathy の病気の進行を調べるジスフェルリノパチー国際臨床アウトカム研究\*が継続されています。

\*2012 年より 13 カ国で行われている前向き自然歴観察研究。日本国内では国立精神・神経医療研究センター病院脳神経内科にて施行しています。

このワークショップの大きなねらいは国際的な専門家が集まってジスフェルリノパチーのためのケアガイドライン作成することでした。このワークショップではジスフェルリノパチー国際臨床アウトカム研究のデータをガイドライン作成に使用しました。

ジスフェルリノパチー患者の診断には時間がかかり、必要な治療・ケアにたどり着くまでに紆余曲折があります。有効と認められる治療・集学的なチームによるケアがないことが生活の質を改善することに影響します。ジスフェルリノパチーの患者数が少ないので、専門家が国際水準に照らし合わせた疾患マネージメントを助言する必要があります。

この希少疾患に対する治験は現在開発中です。治験はおそらく多施設共同・国際治験になるでしょう。その時、場所ごとに患者さんへのケアが異なっていたら、治験は成功しないかも知れません。そのため、dysferlinopathy 患者に複数のセンターでケアを定めて標準化することが、今まさに必要とされることなのです。

## 目的

- ・ 専門家以外の医師が使える診断アルゴリズムを開発すること。
- ・ 新たに利用出来るようになった国際臨床アウトカム研究や文献、専門家の意見からデータに基づいて、dysferlinopathy に推奨できるケアとマネージメントを作成すること。

## 参加者

一連のオンラインミーティングでは 13 カ国から 3 人の患者代表・2 人の患者アドボカシーを含む 34 人が参加した。参加国は仏, 独, スペイン, デンマーク, オランダ・オーストリア・スイス・イタリア・英, 日本, 米, チリ, 南アメリカ, オーストラリアです。神経筋疾患・循環器・呼吸管理・理学療法・遺伝学の専門家が参加しました。

第一回のオンラインミーティングでは国際臨床アウトカム研究への患者リクルートを議論しました。焦点を当てる幅広い分野を定義し、検討事項を定めるワーキンググループを作りました。各ワーキンググループには患者代表か患者アドボカシー代表を含んでいました。2022 年 2 月 10 日のセッションでは、国際 Dysferlin 患者登録と、患者とクリニックの両方を対象とした肢帯型筋ジストロフィーの幅広いケア調査から集められた患者のケア体験に焦点を当て、現在のケア状況や今までの経緯について Lindsay Alfano 博士が説明しました。

以下の項目についてワーキンググループを作りました。

- A) 診断と遺伝子
- B) 運動機能とエクササイズ
- C) 心肺機能と緊急時、外科手術
- D) 妊娠、免疫、内分泌、栄養への配慮

情報が不足しているため議論が難しい分野、たとえば患者と外科手術など、についての情報は、Jain Foundationが国際 Dysferlin 患者登録を通じて調査しました。

各ワーキンググループはオンラインセッションでエビデンスと考察を共有しました。全体で提示されたデータを議論し、他の考察や関連するエビデンスも取り上げました。ワーキンググループは全体議論を通じて推奨することを作成し、さらに対面ミーティングで完成しました。

### **Volker Straub 議長より**

dysferlinopathy 国際臨床アウトカム研究や Jain Foundation に運営されている Dysferlin 患者登録に、多数の患者さんおひとりおひとりが時間をお使い下さいました。より幅広い患者さんのご協力により、dysferlinopathy 患者コホート全体のケアを改善することが出来る様になります。協力して下さった方々に深謝いたします。コロナ禍による様々な弊害にもかかわらず参加して下さった方々の持続的な情熱にも深く心を打たれました。メンバーの皆がこの重要な項目を生き生きと議論し、目的達成の情熱を分かち合っていました。全員が、リソースが限られているにもかかわらず世界のどんなところにも、その制限に応じてこのガイドラインの推奨を届けたいと思っています。そのためには欧州以外の実現が鍵になります。全員が対面ミーティングに参加することは叶いませんでしたが、私たちはゴールを達成し、現在肢帯型筋ジストロフィーの中で最初のガイドラインを届けるための作業を行っています。

ワーキンググループは現在ケアガイドラインの作成と、それを通常診療ケアへ当てはめることについての作業を行っています。他の肢帯型筋ジストロフィーも、自然歴データが収集されるに従い dysferlinopathy に続いて同様のプロセスが完成出来るでしょう。

フルレポートは Neuromuscular disorders に掲載予定

