

講師：中村昭則 先生

国立病院機構 まつもと医療センター 臨床研究部長

演題：ベッカー型筋ジストロフィー研究の現状と今後の展開



ベッカー型筋ジストロフィー（BMD）は、デュシェンヌ型筋ジストロフィー（DMD）と同じ DMD 遺伝子の変異により筋形質膜に局在するジストロフィンが欠損して発症する疾患です。DMD ではアミノ酸の読み取り枠がずれてしまう変異であるためにジストロフィンが完全に欠損していますが、BMD ではアミノ酸の読み取り枠が保たれた変異のため不完全ながらもジストロフィンが産生されており、骨格筋障害は一般に軽いとされています。しかしながら、症状の出現時期や重症度は患者さんの間で大きく異なっていますし、中には心臓の障害のみが目立ち心移植に至った方もいらっしゃいます。また、知的発達障害やてんかんなどの症状を示す患者さんもおられますですがその実態は不明です。近年、遺伝子診断技術の進歩により発症前に BMD と診断される患者さんが増えていますが、遺伝子変異と重症度との関連が不明で、根本治療の提案もないために受診から遠ざかってしまう方もいらっしゃいます。

BMD 患者さんの診療では以上のような課題に加え、DMD で臨床応用されているエクソン・スキップ治療が DMD を BMD に変換する治療法ですので BMD 患者さんの臨床経過、すなわち「自然歴の情報」が必要になります。そこで、2018 年から筋ジストロフィー臨床試験ネットワークに加盟している 22 医療機関の協力を得て「BMD 自然歴調査研究」を開始しました。これまでに 300 名以上の BMD 患者さんの遺伝子変異と臨床情報を収集して骨格筋、呼吸機能、心機能・中枢神経障害の解析を行っています。さらに 2020 年からは自然歴の前向き調査研究にも取り組んでいます。

今回の講演では、BMD とはどのような病気なのか？そして、DMD の治療・ケアを行う上で何に注目していく必要があるのか？という点について、皆様にお話させていただきたいと思います。

