

GNE ミオパチー、および眼咽頭遠位型ミオパチー診療の 手引き作成の経過報告

研究分担者：西野一三¹⁾

共同研究者：森まどか¹⁾、山本敏之¹⁾、大矢寧¹⁾、吉岡和香子^{2,3)}

1. 国立精神・神経医療研究センター病院神経内科
2. 国立精神・神経医療研究センター メディカルゲノムセンター
3. 国立精神・神経医療研究センター神経研究所 疾病研究一部

研究要旨

GNE ミオパチー、および眼咽頭遠位型ミオパチー診療の手引き作成の経過報告

A：研究目的

GNE ミオパチーは本邦に 400 人程度、OPDM はさらにその数分の一程度と推察される超稀少疾患である。これらの疾患ではその希少性からいわゆるエビデンスに基づいたガイドライン作成は困難であることは自明である。一方、臨床現場での蓄積が乏しくなることから、担当する医療機関/医療者にとって診療への助言への需要は切実である。そのためこれら 2 疾患について、診療の手引きを作成する試みを行った。

B：研究方法

GNE ミオパチーでは過去の症例報告、当センター筋バンクや病院データベース、神経

筋患者登録（Remudy）データをもとに疾患概要、疫学（発症年齢、性差、患者年齢、予後）、病因・病態、診察・電気生理所見、病理・血清マーカー、治療についてデータを収集し要約した。**遺伝子診断未施行令や修飾因子の影響が排除しきれない例は除外した。**

OPDM は臨床病理診断であり、類似の臨床・病理所見を呈する Oculopharyngeal muscular dystrophy(OPMD)を除外する必要があるため、OPMD が由来している症例を過去の文献および NCNP 筋レポジトリ、NCNP ケースシリーズから抽出し作成した。

（倫理面への配慮）上記研究は国立精神・神経医療研究センター倫理委員会の承諾を受け

て行った。

C：研究結果

両疾患ともシステマティックレビューはなく、エビデンスの集積が困難であった。

GNE ミオパチーは Remudy 患者登録データのほか、公表されている国際患者登録データ (TREAT-NMD), NCNP 筋レポジトリ、NCNP ケースシリーズを検討し作成した。患者数は 2017 までの NCNP 筋レポジトリデータ 308 名、Human Genetic Variation Database から推測される患者数 370 名であり 400 名前後とした。また本邦で最も頻度の高い V603L 変異は比較的重症の表現型であり、本邦の症例報告は海外より重症である傾向が大きかった。これらを参考に GNE ミオパチー診療の手引きを作成した[文献 1]。

一方 OPDM は責任遺伝子が不明で臨床・病理で診断する必要がある、GNE ミオパチーよりさらに患者人口が少ないと推察され患者登録や大規模なケースシリーズが乏しく、特に最近本邦での症例報告が少なかった。NCNP 筋レポジトリの症例は海外の大規模症例シリーズより比較的軽症、遅発性である傾向が見られた。これらを参考に OPDM 診療の手引きを作成した[文献 2]。

D：考察

稀少疾患のエビデンス収集は困難であるが、疫学や検査データが把握できることか

ら、患者登録は診療の手引き作成に有用であった。

稀少疾患では症例報告が少なく海外の文献も参照にすることが多いが、母集団により重症度が異なる傾向があることに配慮が必要である。

E：結論

GNE ミオパチーおよび OPDM 診療の手引きを作成した。

F：健康危険情報

なし

G：研究発表

(発表雑誌名、巻号、頁、発行年なども記入)

1：論文発表

なし

2：学会発表

なし

H：知的所有権の取得状況(予定を含む)

1：特許取得

なし

2：実用新案登録

なし

3：その他

なし