

令和2年度 事業報告

日本筋ジストロフィー協会

協会活動の目的

- 根本治療法の開発促進
- 患者のQ O L 向上

© The Japan Muscular Dystrophy Association.

根本治療法に関しては、5月にエクソン53スキップのDMD治療薬、ビルトラルセンが、我が国初の治療薬として日本新薬から発売された。朝日新聞、読売新聞などの一般紙や、薬事ニュースといった医薬専門紙も治療薬の誕生を大きく取り上げた。また、SMA初の遺伝子治療薬、ゾルゲンスマも同じく5月に発売（ノバルティス）されて、治療薬の話題が相次いだ。

Q O L 向上については、折からの新型コロナウイルス感染拡大を受けて、ホームページでこの感染症への対処法、注意点についてしばしば告知をした。注意の文書は、大澤先生、石原先生に執筆いただいた。

陳情・
要望

研究協力

組織の
充実強化

事業・
活動

事業計画の構成

1. 陳情・要望
2. 研究協力
3. 組織の充実と強化
4. 事業・活動の実施

© The Japan Muscular Dystrophy Association.

- ・事業計画は、上記を4本の柱として取り組んだ。

1. 陳情・要望

担当省庁・地方自治体・関係機関へ
陳情・要望を行います

- (1)研究開発の促進
- (2)患者・家族のQOL向上
- (3)入所者（入所希望者）のQOL向上

© The Japan Muscular Dystrophy Association.

- ・ 1つ目の柱、「陳情・要望」
- ・ 陳情は3つに分け、「(1)研究開発促進」、「(2)患者・家族のQOL向上」、「(3)入所者（入所希望者）のQOL向上」。
- （1）（2）（3）に関して、国の予算編成を前に、厚生労働省、文部科学省の両省へ次年度に向けた要望書を提出した。さらに、（2）（3）について、秋口に厚生労働省に対して、インフルエンザ予防接種、新型コロナワクチン接種の無償化を要望した。また、厚生労働省の障害者福祉サービス報酬改定ヒアリング、並びに内閣府の障害者差別解消法の見直し検討におけるヒアリングにも参加し、それぞれ意見陳述をした。

1. 陳情・要望

(1) 研究開発の促進

- ① 研究費の予算増額、支援強化
- ② 研究機関の充実、強化
- ③ 遺伝子検査の保険適応

- ①筋ジストロフィーの研究に予算が確保できるよう、研究者の先生方が研究しやすいよう、国の次年度予算編成に向けた要望の中で当事者として訴えた。令和元年度に協会がNCNPに対して要望を行い、武田班の後継班の班長に、筋ジストロフィー研究を専門とする青木先生が令和2年度から着任した。
- ②令和元年度にNCNPへ要望書を提出したことを受けて、REMUDYにおいて、FSHD（顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー）の患者登録が9月1日からスタートした。登録者数は、12月末で37人となっている。

1. 陳情・要望

(2) 患者・家族の
Q O L 向上

- ① 障害者総合支援法等の適正な実施
- ② 介護保険制度の充実強化
- ③ 教育環境の充実強化
- ④ 就労環境の充実強化

© The Japan Muscular Dystrophy Association.

- ①②様々な法律が制定されているが、自治体の運用によって適応が変わるという事例も少なくない。
- ③車椅子を使いながら高等教育を受ける方も増えてきた。勉強したい人が勉強を続けられるように整えていく必要がある。
- ④就労中のトイレ介助がネックとなって就労を諦めるケースがある。厚労省の制度見直しで、在宅勤務中は訪問介護が利用できなかったが、一部改善の見通し。引き続き、改善を訴えた。

1. 陳情・要望

(3) 入所者(入所希望者)の QOL向上

療養介護病棟入所者および待機者
(在宅・一般病棟入院)の実態把握と
適正施策の推進

© The Japan Muscular Dystrophy Association.

筋ジス病棟として始まった療養介護病棟へ、他の疾患の方々の入所が増え、入所まで何十人も待っている、誰かが亡くならないと入所できないという状況がある。実態把握が必要。

厚生労働省が実施するアンケート調査（国立病院機構が運営する病院の療養介護利用者の地域移行に関する実態調査）の検討会に、矢澤副理事長が委員として参画している。

2. 研究協力

研究機関、研究者への協力を行い、
患者登録を推進します

- (1)研究機関、研究者への協力
- (2)患者登録の推進
- (3)臨床治験研究促進機構の推進

研究協力は、第二の柱と位置付けて取り組んだ。

2. 研究協力

(1) 研究機関、 研究者への協力

- ① 研究班 (※) への協力
- ② 筋ジストロフィー医療研究会他、
研究機関・研究者への協力

令和2年度は中村班はAMEDへ申請をしたがスタートしなかった。松村先生から貝谷理事長へ依頼があった「新型コロナウイルス肺炎についてアンケート」へは協会として通年で協力した。

陳情・
要望

研究協力

組織の
充実強化

事業・
活動

2. 研究協力

※研究班

西野一三先生

「筋レポジトリーの拡充とそれを活用した筋ジストロフィー関連疾患の病態解明と診断・治療法開発」

青木吉嗣先生

「疾患モデル動物を基盤とした筋ジストロフィーの新しい治療法開発」

小牧宏文先生

「筋ジストロフィーの臨床開発促進、ならびにエビデンス構築を目指した研究」

高橋正紀先生

「レジストリと連携した筋強直性ジストロフィーの自然歴およびバイオマーカー研究」

松村剛先生

「筋ジストロフィーの標準的医療普及のための調査研究」

© The Japan Muscular Dystrophy Association.

令和元年度に筋ジス協会が行った陳情のとおり、武田先生の後継班として青木班が発足した。青木班へ、貝谷理事長が分担研究者として参画した。新年度に新体制となった小牧班へ矢澤副理事長が分担研究者として参画した。

【青木班】協会会員を対象とした遺伝子治療関連アンケート調査（協会、サレプタ・セラピューティクス）

筋ジストロフィーと遺伝子(DNA)教育講座（石浦章一先生 2020年10月～2021年1月 全5回）

【小牧班】DMDの治療薬についてのオンライン講演会

F S H D オンライン患者交流会、神経筋文献集作

成

2. 研究協力

(2) 患者登録の推進

- ① 神経・筋疾患医学情報登録・管理機構
- ② 神経・筋疾患患者登録 Remudy

患者登録は、研究開発を進めるために患者自身ができる唯一のこと。

これだけの患者が薬を待っていると伝えることが開発のモチベーションになる。

登録更新は「薬がなければこのように症状が変化する」という自然歴にもなる。

①登録受付は、267件（2021年1月末）

2. 研究協力

(3) 臨床治験研究 促進機構の推進

ウェアラブル端末（身に着ける計測機器）を使い被験者に負担が少なく、安価に正確なデータ収集を行う方法を検討するため、関係者・機関を繋ぐ

© The Japan Muscular Dystrophy Association.

- ・当事者として、臨床試験を行う複数の製薬企業、研究者の先生方の力を合わせるための機能を担う。
- ・神経筋疾患先端医療推進協議会（CCNMD）の中で、貝谷久宣 JMDA代表理事が提唱して、ウェアラブル器機活用臨床試験基礎研究部会（WACT- Wearable Apparatus leading Clinical Trial）が設置され、部会会員4名による共同研究が始まる。4名の部員は以下の通り（敬称略）。
中村昭則（国立病院機構まつもと医療センター）、松村 剛（国立病院機構大阪刀根山医療センター）、久留 聡（国立病院機構鈴鹿病院）、竹島泰弘（兵庫医科大学小児医学講座）
- ・12月の第2回理事会で、協会賞の規定を改訂して、研究者の国籍を問わないこととした。これにより、海外からの応募が可能になった。

陳情・
要望

研究協力

組織の
充実強化

事業・
活動

3. 組織の 充実と強化

患者・家族の声を集め、
組織の充実と強化を図ります

- (1)協会内の現状調査・要望集約
- (2)意見集約・情報交換しやすい
体制検討

© The Japan Muscular Dystrophy Association.

三本目の柱として組織の充実と強化に取り組んだ。

陳情・
要望

研究協力

組織の
充実強化

事業・
活動

3. 組織の充実と強化

(1) 協会内の 現状調査・要望集約

① 地域別組織

- 支部
- 病棟患者会
- 地方本部

協力
依頼

© The Japan Muscular Dystrophy Association.

地域別の組織＝支部・病棟患者会・地方本部は、まさに協会そのものである。

お子さんを見送られた後何十年も支部・地方本部の役割を担ってくださっているかたが多い。

支部長ひとりで奮闘されている支部も多い。

何があれば支部を存続できるのか、発展させていけるのか、現状調査と要望集約に努めた。

陳情・
要望

研究協力

組織の
充実強化

事業・
活動

3. 組織の充実と強化

(1) 協会内の 現状調査・要望集約

② 病型別組織（分科会）

- ふくやまっこ家族の会（福山型分科会）
- 顔面肩甲上腕型分科会
- 筋強直性ジストロフィー分科会
- DMD当事者と支援者によるQOL向上委員会
- ベッカー型分科会

© The Japan Muscular Dystrophy Association.

病型別組織＝分科会は、研究開発が進み生まれてきた新しいチーム。

協会の中のチームとして発展していくための方法を一緒に考えた。

令和3年から、成人の患者当事者を対象としたコミュニティー（エンムドパワー）によるウェブ座談会もスタートした。

3. 組織の充実と強化

(2) 意見集約・情報交換 しやすい体制検討

- ① 会議手法の見直し
(WEB会議システム導入検討)
- ② 会員間の意見・情報交換の場の設定
(会合の開催、HPおよびSNSの利活用検討)

© The Japan Muscular Dystrophy Association.

①会議手法 ②情報交換の場

外出の難しい方が少なくない、一か所に集まって話をするためには交通費等の負担も大きい。

東北地方本部ではスカイプを使った会議が始まっている。

今年度は、5月の第1回理事会をズームによるオンラインで実施したのを皮切りに、6月の総会、12月の第2回理事会をいずれもオンラインで開催した。

②総務担当池上理事の発案で、協会を「楽に楽しく」しよう会を定期的で開催している。

陳情・
要望

研究協力

組織の
充実強化

事業・
活動

3. 組織の充実と強化

(2) 意見集約・情報交換 しやすい体制検討

③ 外部からの意見収集体制の検討 (未入会の方々、医療機関や研究機関等)

© The Japan Muscular Dystrophy Association.

協会に入会されないかた、入ったが退会された方のお声は真摯に受け止め、また、医師や研究者などのご意見も積極的に承っていくことに努めた。

4. 事業 ・ 活動の実施

- ✓ 地域別組織（支部・病棟患者会・地方本部）
- ✓ 病型別組織（分科会）
- ✓ 本部（理事会・事務局）

が連携して事業・活動を実施し、
随時見直しを行う

© The Japan Muscular Dystrophy Association.

四本目の柱 事業・活動の実施
地域別組織、病型別組織、本部が「連携する」に努めた。

4. 事業・活動の実施

(1) 地域別組織

(支部・病棟患者会・地方本部)

- ① 相談・問い合わせ対応
- ② 交流・勉強を目的とした会合の開催
- ③ 療育相談指導事業 (JKA助成)
- ④ 訪問調査事業・訓練指導事業
・療育研修会 (日本財団助成)

© The Japan Muscular Dystrophy Association.

地域別組織、支部・病棟患者会・地方本部の中で、都道府県単位の支部は協会活動そのもの。

地方自治体ごとの諸制度運用状況の差を把握し、改善していくためにも、地域の繋がりは協会活動の根幹である。

①地域の方々の相談にのる、問い合わせに対応する

②地理的に近いので、顔を合わせやすい。お茶会、勉強会、交流会等。

③ (2月5日現在) 療育相談 実施済1, 894件/計画2, 160件

④ (2月5日現在) 訪問調査 17回/21回、訓練指導 92回/109回、療育研修会 3回/7回

4. 事業・活動の実施

(1) 地域別組織

(支部・病棟患者会・地方本部)

- ⑤全国財団補助事業
- ⑥大和証券等指定寄付事業
- ⑦Readyfor 事業

© The Japan Muscular Dystrophy Association.

⑤（2月5日現在）福祉相談 191日/200日

⑥新規事業の大和証券等指定寄付事業は、東京パラリンピック支援、キャンプ、車いす購入助成の3つからなる。

⑦同じ新規事業のReadyfor事業は、全国の療養介護病棟へタブレットを贈り、新型コロナで面会ができない患者、家族を支援する取り組みを推進した。その他。

4. 事業・活動の実施

(2) 病型別組織

(分科会)

- ① 相談・問い合わせ対応
- ② 交流・勉強を目的とした会合の開催
- ③ インターネットを活用した
情報交換の場の運営
- ④ 病型に特化した研究への協力

病型別組織、分科会。

①筋ジストロフィーとひとくちにいても病型によって症状は異なり、また個人差も大きい。

大人になってから症状の出るかたと生まれたときから症状のあるかたでは相談できないこともある。

②③筋ジストロフィー全体でも希少疾患だが、さらに病型別とするとさらに人数が減る。インターネットの活用が盛ん。エンムドパワー(当事者によるweb座談会)1月にスタートした(重複)。

④病型に特化した研究(研究班からの分担研究)も協会としてお引き受けし、分科会が担った。小牧班研究費で、武田先生によるオンラインセミナーを実施。F S H D患者交流会を開催予定。青木班研究費で、DNA教育講座(オンライン、全5回)を開催した。

陳情・
要望

研究協力

組織の
充実強化

事業・
活動

4. 事業・活動の実施

(3) 本部（理事会・事務局）

① 協会全体の運営

- ・ 各種会議を通じた運営方針の決定
- ・ 総会をオンライン開催、全国大会は中止、第35回北海道大会は1年延期した

② 実務

- ・ 陳情・要望、研究開発促進、助成事業等

© The Japan Muscular Dystrophy Association.

①理事会、担当理事を通じて運営方針を決めた。

②陳情や研究、助成事業には膨大な事務作業、実務が発生する。それをこちらの事務局が日々担当。

令和2年10月3日、4日に札幌市での開催を予定していた第35回全国筋ジストロフィー北海道大会は、1年延期することが5月理事会で決定した。

4. 事業・活動の実施

(3) 本部（理事会・事務局）

③ 広報、情報発信

- ・ 会報「一日も早く」発行（No.317～322）
- ・ 協会ホームページの更新
- ・ 海外患者会との交流、収集情報の発信

③広報活動は、重要な協会活動として取り組んだ。
脳神経内科医・小児科医を读者対象とした学術誌「MD Frontier-筋ジストロフィー診療の今を考える-」の創刊号（令和3年1月）に貝谷理事長が寄稿した「一般社団法人日本筋ジストロフィー協会の歴史と今」が掲載された。
日本新薬を通じて、アメリカの患者会からの交流希望が貝谷理事長のもとへ寄せられた。「協会賞」の海外患者会への協力を貝谷理事長が情報発信した。
12月には、ウィーン医科大学が実施する「新型コロナウイルス感染症に関連する個人的な経験とニーズに関するインタビュー調査」に、貝谷嘉洋理事が協力した。
ビルトラルセンの発売に合わせて、読売新聞、薬事ニュース社から患者会への取材依頼があり、いずれも矢澤副理事長が対応した。

陳情・
要望

研究協力

組織の
充実強化

事業・
活動

4. 事業・活動の実施

(3) 本部（理事会・事務局）

④ 相談・問い合わせ対応

電話相談（JKA助成）
患者・家族・関係機関等

© The Japan Muscular Dystrophy Association.

④相談、問い合わせ対応

JKA補助事業で療育相談、全国財団補助事業で福祉相談。このほか電話で医療相談・ピアカウンセリング受け付けている。設定日以外の様々お問い合わせは、可能な限り事務局で対応している。

陳情・
要望

研究協力

組織の
充実強化

事業・
活動

4. 事業・活動の実施

(3) 本部 (理事会・事務局)

⑤収益事業

筋ジス自販機設置事業等

⑥東筋協との合流を検討を続ける

以上

© The Japan Muscular Dystrophy Association.

⑤収益事業

助成金も研究費も、すべての支出先が指定されていて、協会の裁量で使える収入とはならない。

会員からの年会費だけでは現在の運営体制を維持できない。

令和2年の筋ジス自販機による寄付金は、69,390円だった。平成25年からスタートして、8年間の寄付金累計額は、471,040円にのぼる。

⑥東筋協との合流

令和元年末、東筋協から申し出を受けて、合流の検討が続いている。