

難治性神経・筋疾患の治療研究は臨床試験の段階に入りました。
製薬関連企業・研究者と患者さま間の情報の橋渡しをいたします。



メールマガジンのご登録

Remudyより、この登録サイトに関連した最新の情報をお届けいたします。

✉ [メルマガ登録](#)

▶ Remudyのご紹介

▶ お知らせ・最新医療情報



▶ ジストロフィノパチー患者さま登録サイト

ジストロフィノパチーとは、ジストロフィン遺伝子の異常による筋ジストロフィーです。こちらのサイトは、ジストロフィノパチーであるデュシェンヌ型とベッカー型筋ジストロフィーを対象とした患者登録サイトです。



[ジストロフィノパチー登録サイトへ](#)

[ジストロフィノパチーに関するメルマガのご登録](#)

▼実施中▼

[デュシェンヌ筋ジストロフィー患者のケアについてのアンケート調査](#)

▶ 縁取り空胞を伴う遠位型ミオパチー患者さま登録サイト

縁取り空胞を伴う遠位型ミオパチー（GNEミオパチー）とは、GNE遺伝子異常により生ずるミオパチーです。こちらのサイトは、GNE遺伝子変異の確定された縁取り空胞を伴う遠位型ミオパチー患者様を対象とした患者登録サイトです。



[縁取り空胞を伴う遠位型ミオパチー登録サイトへ](#)

[縁取り空胞を伴う遠位型ミオパチーに関するメルマガのご登録](#)

2012年07月19日

▶ **【ご案内】** 第9回 筋ジストロフィー 市民公開講座

2012年07月12日

▶ **【事務局】** 保因者診断 および よくある質問 について

2012年07月12日

▶ **【ジストロフィノパチー】** 現在の登録状況を更新しました (2012年06月末)

2012年07月09日

▶ **【事務局】** REMUDY通信 5号 を発行しました

2012年07月02日

▶ **【DMRV】** ご登録の前に...

▶ [お知らせ・最新医療情報一覧](#)

▶ [REMUDY通信・過去配信一覧](#)

**CARE-NMD International conference on DMD in Budapest
18th to 19th April 2013**



CARE-NMDはデュシェンヌ型筋ジストロフィーの医療を向上させるための欧州のプロジェクトです。



その目的は患者のクオリティ・オブ・ライフと平均余命を向上し、国家間および国内の医療の不平等を軽減することです。

プロジェクトでは医療センターを集め、デュシェンヌ型筋ジストロフィーの最適な治療に関する情報の普及、ならびに国際合意としての治療基準の導入を目指します。

言語を選択してください

日本語



神経・筋疾患患者登録

Remudy Registry of
Muscular Dystrophy



**CARE-NMD International conference on DMD in Budapest
18th April, 2013**

International CARE-NMD survey in Japan

En Kimura, MD, PhD

*Manager of Remudy, and Chief of Extra Early Exploratory Clinical Trial Unit,
Department of Promoting Clinical Trial and Translational Medicine,
Translational Medical Center, National Center of Neurology and Psychiatry, Japan*

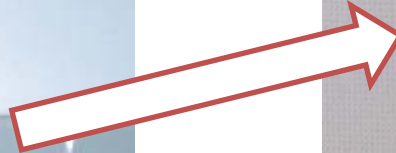


Prof Ikuya Nonaka

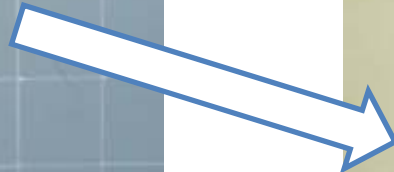


GRMD

Univ of Missouri, USA
(1995)



Beijing 2012



CXMDJ



Tokyo 2004

National Center of Neurology and Psychiatry



Inst.
Neuroscienc
e

Inst.
Mental
Health

Colony
for DMD
dogs

CBT
Center

Hospita
1

Brain
Imaging
Center

TMC

NCNP is a very unique national institute for mental, neurological, **neuro-muscular**, and developmental disorders. Various clinical and basic researches are active in the same institute.

ホーム	病院	神経研究所	精神保健研究所	TMC トランスレーショナル・ メディカルセンター
IBIC 脳病態統合 イメージングセンター	認知行動 療法センター	自殺予防 総合対策センター	災害時こころの 情報支援センター	

TOP

[センター長挨拶](#)

[メンバー](#)

[広報活動](#) →

[臨床研究支援](#) →

[筋疾患診断サービス](#)

[バイオリソース](#) →



双方向性に
橋渡し研究を推進します

Topics

Topics一覧はこちら

センター長挨拶



トランスレーショナルメディカルセンター（TMC）は、独立行政法人国立精神・神経医療研究センターの一組織として、病院と両研究所とを橋渡し、研究所で得られた研究成果を速やかに臨床応用する一方で、日々の臨床体験から得られた疑問を研究として展開するための体制を整備するために設立されました。現在、臨床試料および臨床情報を研究においても有効に活用するため、生体試料レポジトリーを含めた組織化と整備を開始しています。今後、以下の活動を中心に運営を行う方針です。

ました

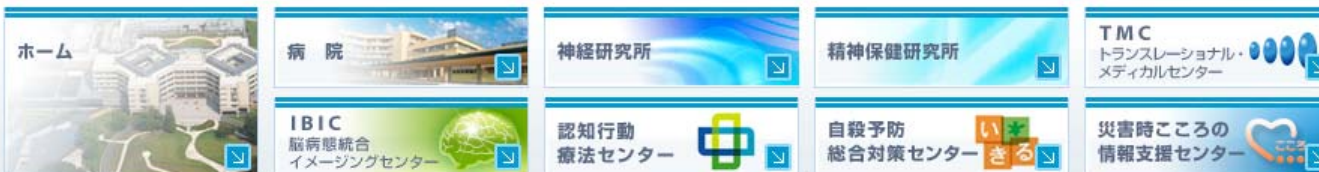
TMC事務局
Tel : 042-341-2711 (大代表)

筋疾患
診断サービス

臨床研究研修制度
TMC
CRT
Clinical Research Track

TMCNews

神経・筋疾患患者会誌
Remudy



TOP

センター長挨拶

メンバー

広報活動

臨床研究支援

筋疾患診断サービス

バイオリソース

教育・研修

ビジネスディベロップメント

公開セミナー

研究業績

TMC棟MAP

リンク



Topics

Topics一覧はこちら

- 2012.09.03 ▶ TMC News Vol.10を発刊しました **New**
- 2012.08.13 ▶ 臨床研究倫理講座を更新しました
- 2012.08.02 ▶ 若手育成カンファレンスを更新しました
- 2012.07.27 ▶ NCNPバイオバンクの紹介ページがオープンしました
- 2012.07.20 ▶ 2012年1-3月度の研究業績をアップしました
- 2012.07.13 ▶ Meet The Expert (公開) を開催いたします ※日程が変更となりました

TMC事務局
Tel : 042-341-2711 (大代表)

筋疾患
診断サービス

臨床研究研修制度
TMC
CRT
Clinical Research Track

TMCNews

神経・筋疾患患者会誌
Remudy

Translational research



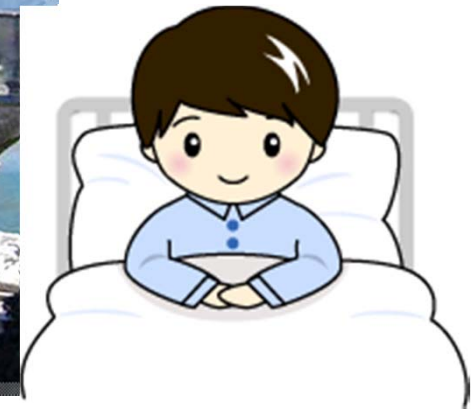
Translational research

Bench

Bed side

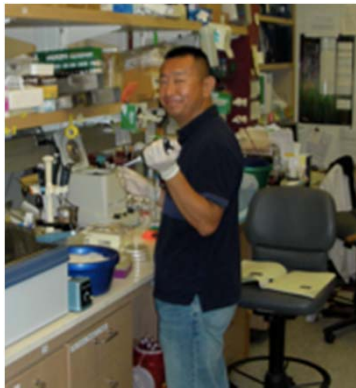


双方向性に
橋渡し研究を推進します



Translational research

Bench



双方向性に
橋渡し研究を推進します

Bed side





双方向性に
橋渡し研究を推進します



For neuromuscular disease patients

Contents

- Back ground
 - History of DMD care in Japan
 - Current status of national DMD/BMD registry:
Remudy
- Result of international CARE-NMD survey in Japan
 - Focusing on DMD CARE, steroid therapy

*Aim: To deliver our patient's voice from "East Asia"
to "European countries"*

Contents

- **Back ground**
 - **History of DMD care in Japan**
 - Current status of national DMD/BMD registry:
Remudy
- **Result of international CARE-NMD survey in Japan**
 - Focusing on DMD CARE, steroid therapy

*Aim: To deliver our patient's voice from "East Asia"
to "European countries"*

2008- Exon skipping CT

2005- Lead through CT

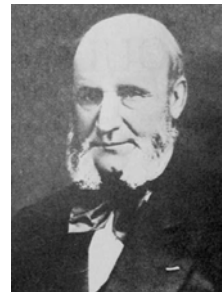
2005- Myostatin CT

1989- Steroid therapy started

1987- dystrophin discovered

1959- hyper CK in MD patient

1830- 1st DMD patient
reported



Dr. Duchenne

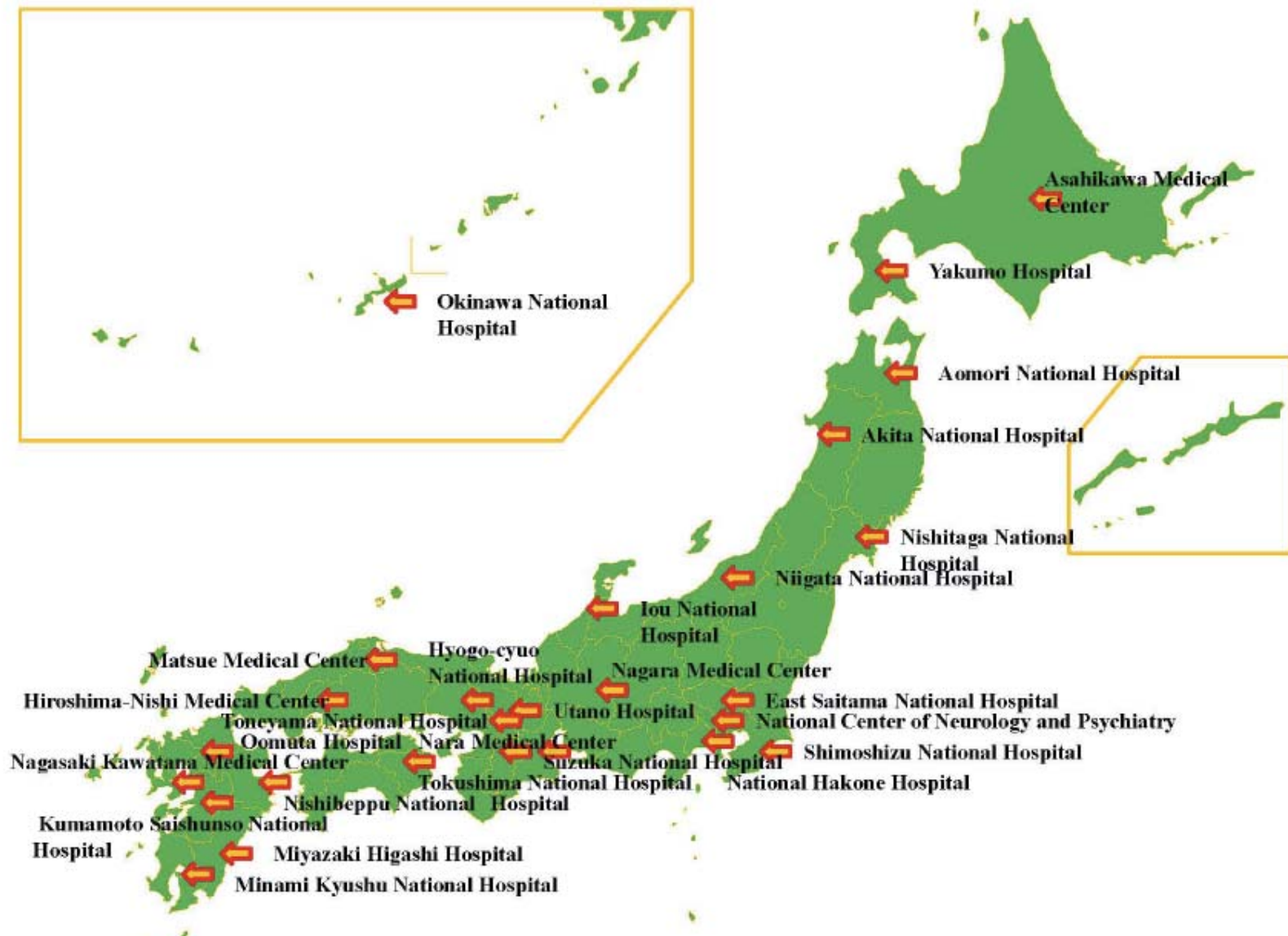


- 1970- governmental grant for MD started
- 1964- JMIDA established, MD ward launched
- 1959- hyper CK in MD patient



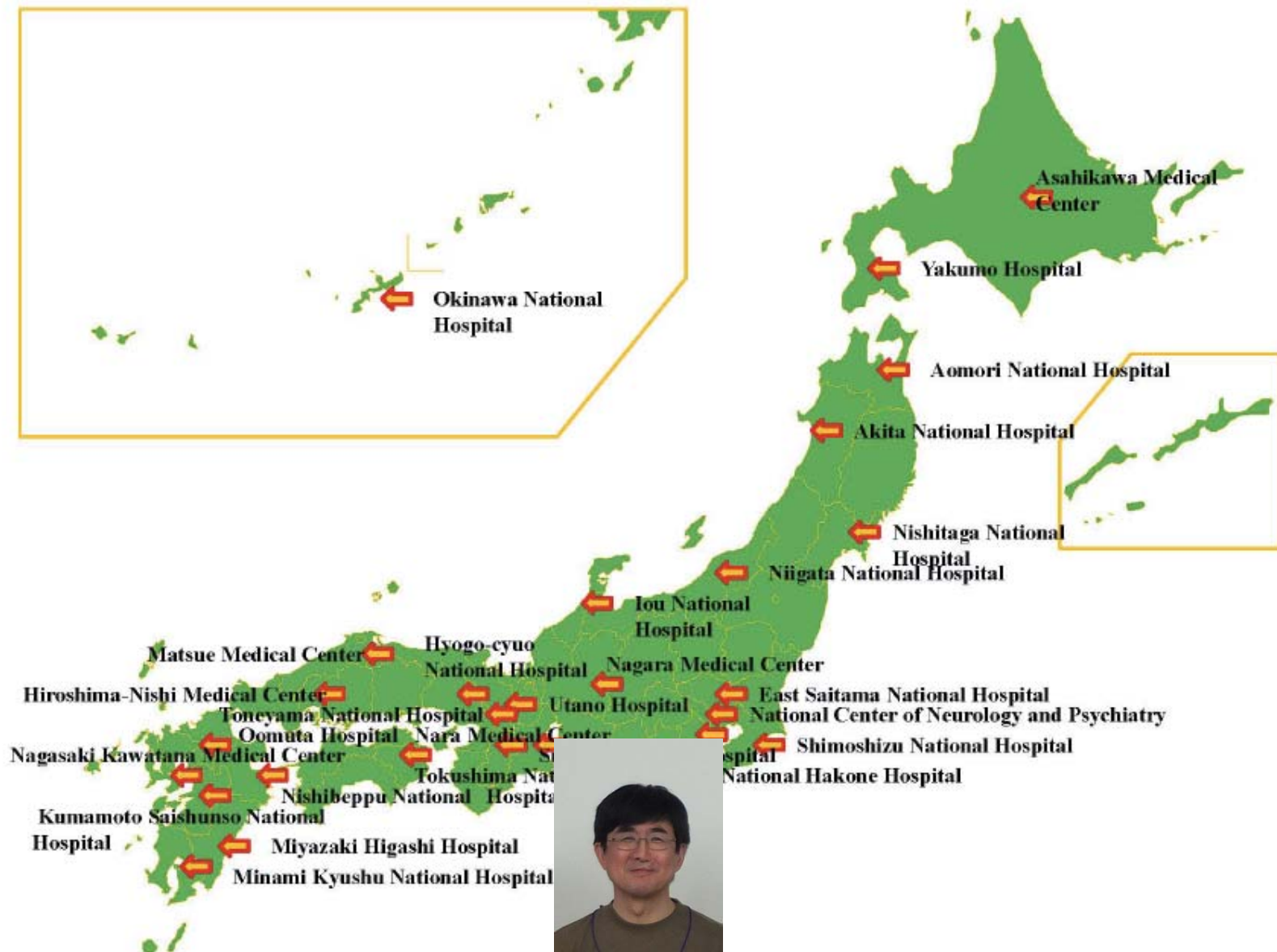
1830- 1st DMD patient reported

research in Japan



27 MD specialized hospital in Japan

Fig. 14. Institutions specializing in muscular dystrophy treatment in Japan

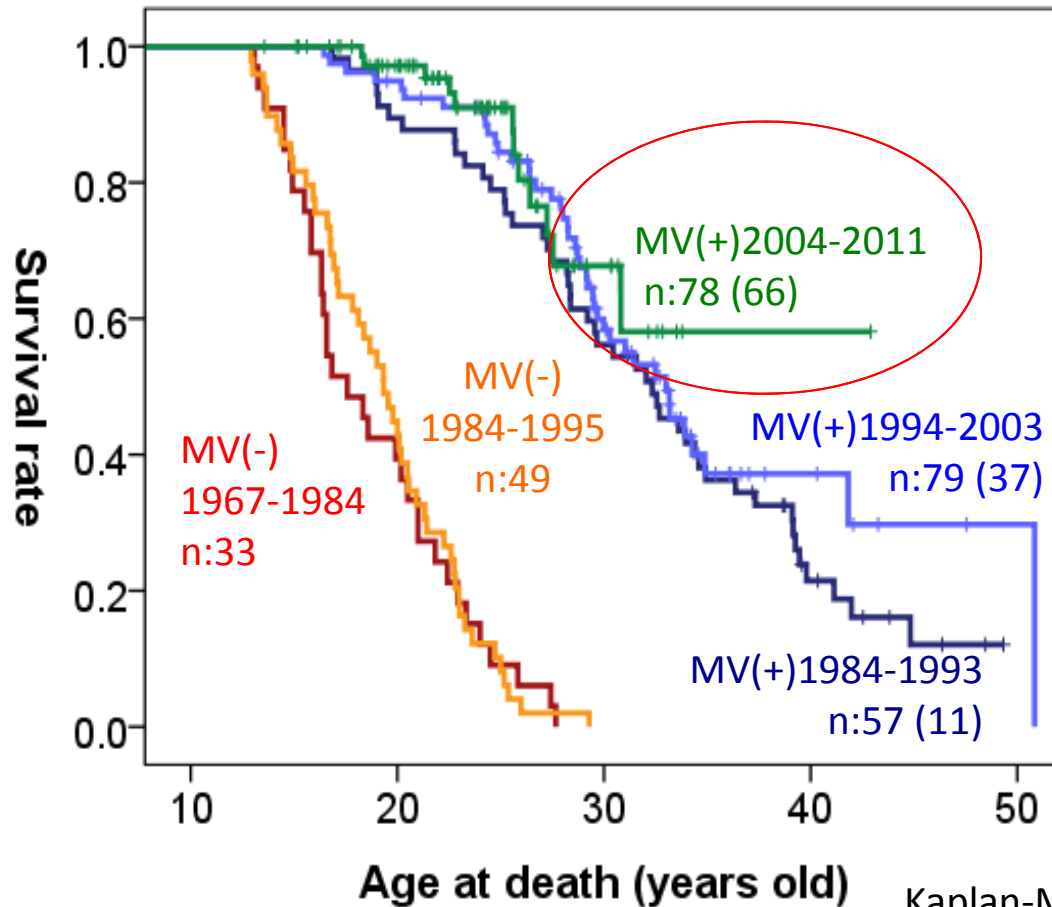


Dr Tuyoshi Matsumura

Fig. 14. Institutions specializing in muscular dystrophy treatment in Japan

Survival time before and after mechanical ventilation

Dr Tsuyoshi Matsumura, NHO Toneyama hospital. Osaka, Japan



Aug 1984: We started mechanical ventilation for DMD patients.

MV(-): no mechanical ventilation

— Patients died in 1967-1984

— Patients died in 1984-1995

MV(+): with mechanical ventilation

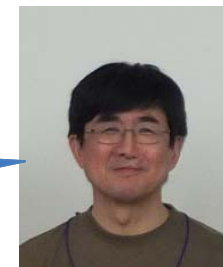
— Patients started MV in 1984-1993

— Patients started MV in 1994-2003

— Patients started MV in 2004-2011

No in () means the number of alive patients

Patients receiving mechanical ventilation obtained longer survival time: **50% survival > 40 yrs**



Dr Tsuyoshi Matsumura

2008- Exon skipping CT

2005- Lead through CT

2005- Myostatin CT

1989- Steroid therapy started

1987- dystrophin discovered

1970- governmental grant for MD started

1964- JMMDA established, MD ward launched

1959- hyper CK in MD patient

1830- 1st DMD patient
reported

**50 years history of MD care and
research in Japan**

2008- Exon skipping CT
2005- Lead through CT
2005- Myostatin CT

1989- Steroid therapy started
1987- dystrophin discovered

1970- governmental grant for MD started
1964- JMDA established, MD ward launched



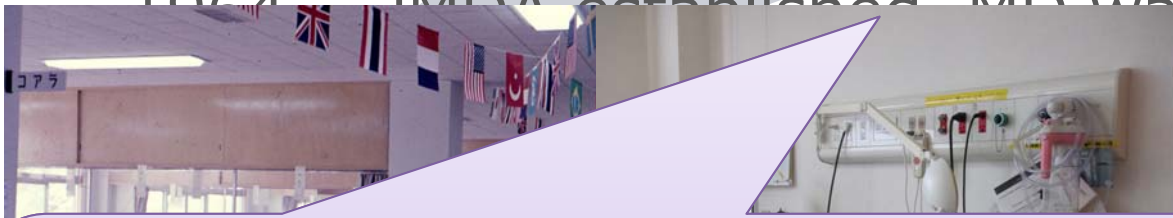
1830- 1st DMD patient reported

**50 years history of MD
care and research in Japan**

2008- Exon skipping CT
2005- Lead through CT
2005- Myostatin CT

1989- Steroid therapy started
1987- dystrophin discovered

1970- governmental grant for MD started
1964- JMDA established, MD ward launched



Muscular **D**ystrophy **C**linical **T**rial **N**etwork

- Standardization of Clinical practice
- Global multicenter clinical trials
- Early Exploratory Clinical Trails



Dr Hirofumi
Komaki

Chinese DMD/BMD registry has just launched on Sep 1st, 2012



武警总医院与肌营养不良症关爱协会（筹）共同举办的2012DMD康复与治疗国际研讨会于2012年8月10-11日成功召开。中国工程院院士、武警总医院院长郑静晨少将等多位领导参加了开幕式。众多国内外神经肌肉病领域的医生、专家及患者家庭，共计350多人参加了本次大会。会议中国内外专家对于DMD的最新诊治进展给予的精彩演讲，外显子跳跃等基因治疗成为讨论的热点；日本康复专家对于DMD的康复给予的现场演练与指导；会议中设立了多个专家问答时间，对于患者所关注的问题国内外专家们均给予了详细而精彩的回答。

Contents

- **Back ground**
 - History of DMD care in Japan
 - **Current status of national DMD/BMD registry: Remudy**
- **Result of international CARE-NMD survey in Japan**
 - Focusing on DMD CARE, steroid therapy

Aim: To deliver our patient's voice from "East Asia" to "European countries"

Remudy

Registry of Muscular Dystrophy

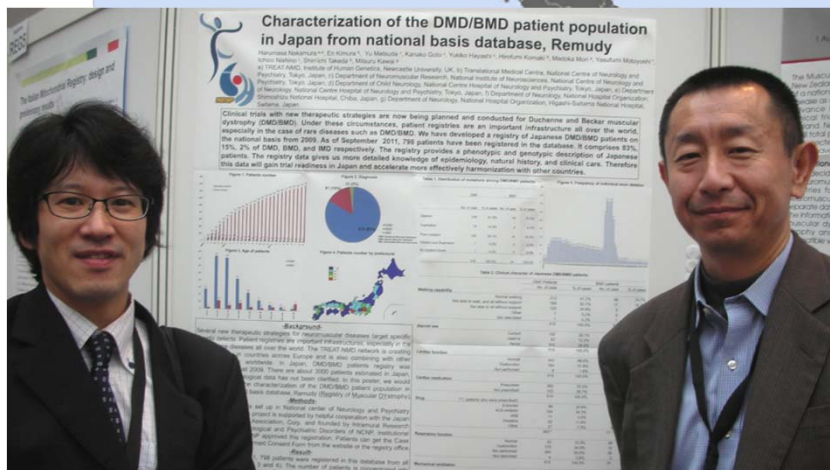


- accelerates and facilitates **clinical trials** by locating potential research participants quickly and efficiently,
- enrolls certified clinical and genetic information

Sounds like “ Remedy ” by Dr Kawai

A member of TREAT-NMD global registry

REMUDY was planned on 2007, and launched on 2009, now, is operating as a member of TREAT-NMD global registry.



DMD registry - Japan

The Japanese patient registry for Duchenne Muscular Dystrophy (Remudy; Registry of Muscular DYstrophy) was started in July 2009. This is located at National center of Neurology and psychiatry (NCNP) in Tokyo and sponsored by Intramural research grant for Neurological and Psychiatric disorders of NCNP. This project is supported by helpful cooperation with the Japan Muscular Dystrophy Association, Corp.

You can find the registry at <http://www.remudy.jp/>. For further details contact remudy@ncnp.go.jp.

日本のジストロフィノパシー患者さんの登録が2009年7月に始まりました。東京の国立精神・神経医療研究センターに事務局があり、精神・神経疾患研究開発費により運営されています。この活動は、日本筋ジストロフィー協会との協力のもと行われています。登録のことは、<http://www.remudy.jp/>で知ることができます。詳しくは、remudy@ncnp.go.jpまでお問い合わせください。

難治性神経・筋疾患の治療研究は臨床試験の段階に入りました。
製薬関連企業・研究者と患者さま間の情報の橋渡しをいたします。



メールマガジンのご登録

Remudyより、この登録サイトに関連した最新の情報をお届けいたします。

✉ [メルマガ登録](#)

▶ Remudyのご紹介

▶ お知らせ・最新医療情報



▶ ジストロフィノパチー患者さま登録サイト

ジストロフィノパチーとは、ジストロフィン遺伝子の異常による筋ジストロフィーです。こちらのサイトは、ジストロフィノパチーであるデュシェンヌ型とベッカー型筋ジストロフィーを対象とした患者登録サイトです。



[ジストロフィノパチー登録サイトへ](#)

[ジストロフィノパチーに関するメルマガのご登録](#)

▼実施中▼

[デュシェンヌ筋ジストロフィー患者のケアについてのアンケート調査](#)

▶ 縁取り空胞を伴う遠位型ミオパチー患者さま登録サイト

縁取り空胞を伴う遠位型ミオパチー（GNEミオパチー）とは、GNE遺伝子異常により生ずるミオパチーです。こちらのサイトは、GNE遺伝子変異の確定された縁取り空胞を伴う遠位型ミオパチー患者様を対象とした患者登録サイトです。



[縁取り空胞を伴う遠位型ミオパチー登録サイトへ](#)

[縁取り空胞を伴う遠位型ミオパチーに関するメルマガのご登録](#)

2012年07月19日

▶ **【ご案内】** 第9回 筋ジストロフィー 市民公開講座

2012年07月12日

▶ **【事務局】** 保因者診断 および よくある質問 について

2012年07月12日

▶ **【ジストロフィノパチー】** 現在の登録状況を更新しました (2012年06月末)

2012年07月09日

▶ **【事務局】** REMUDY通信 5号 を発行しました

2012年07月02日

▶ **【DMRV】** ご登録の前に...

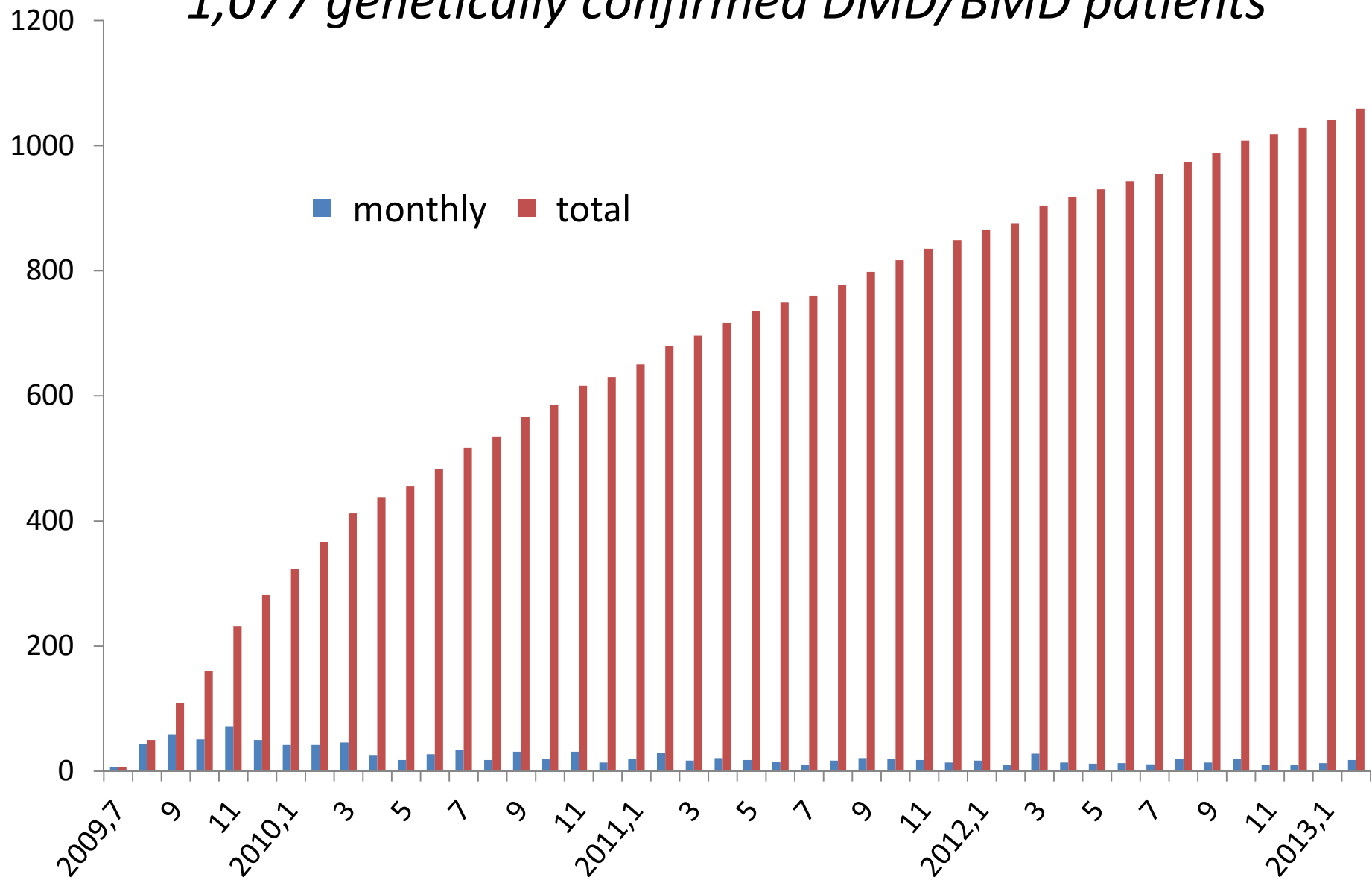
▶ [お知らせ・最新医療情報一覧](#)

▶ [REMUDY通信・過去配信一覧](#)

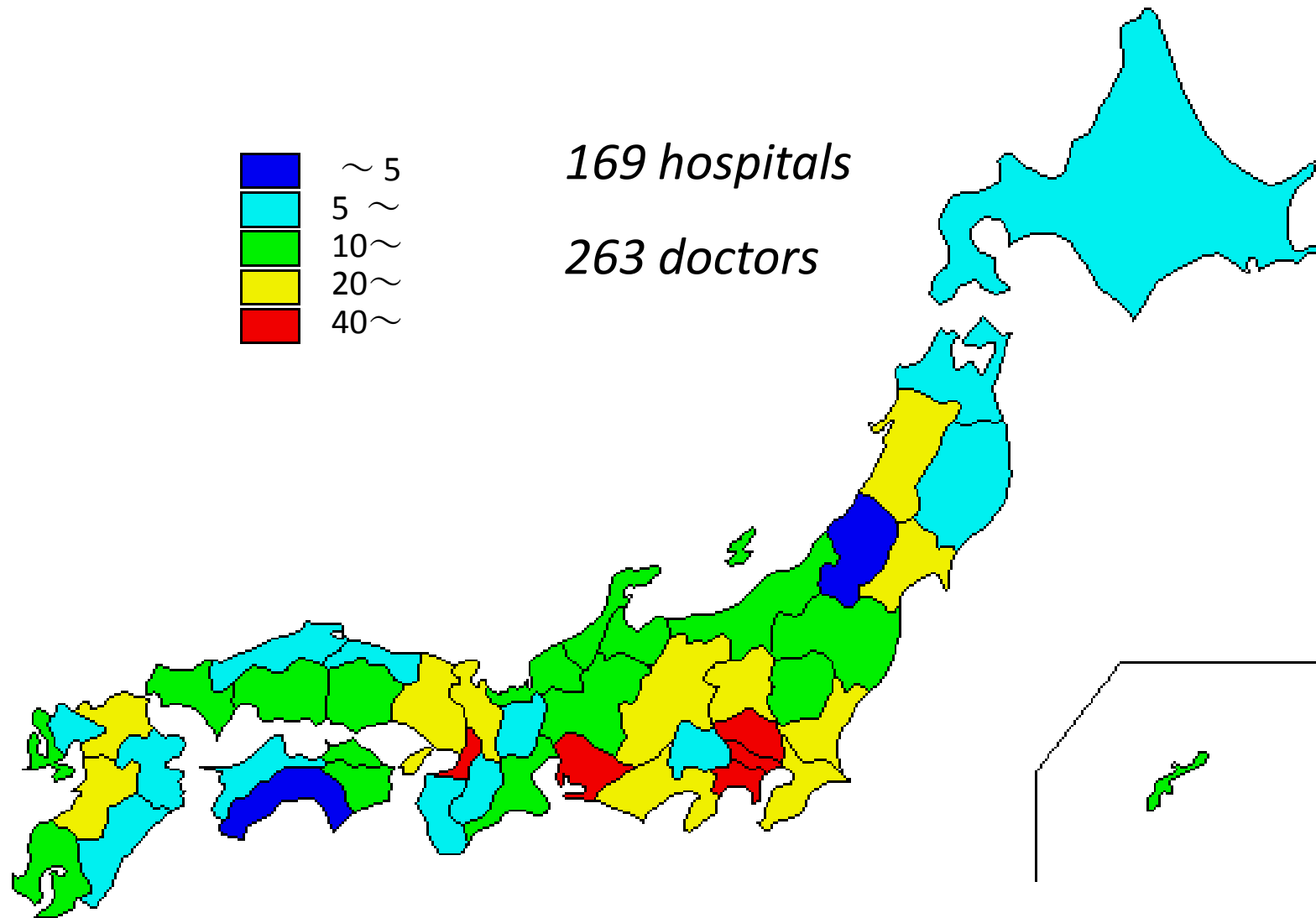
**CARE-NMD International conference on DMD in Budapest
18th to 19th April 2013**

Registrations:

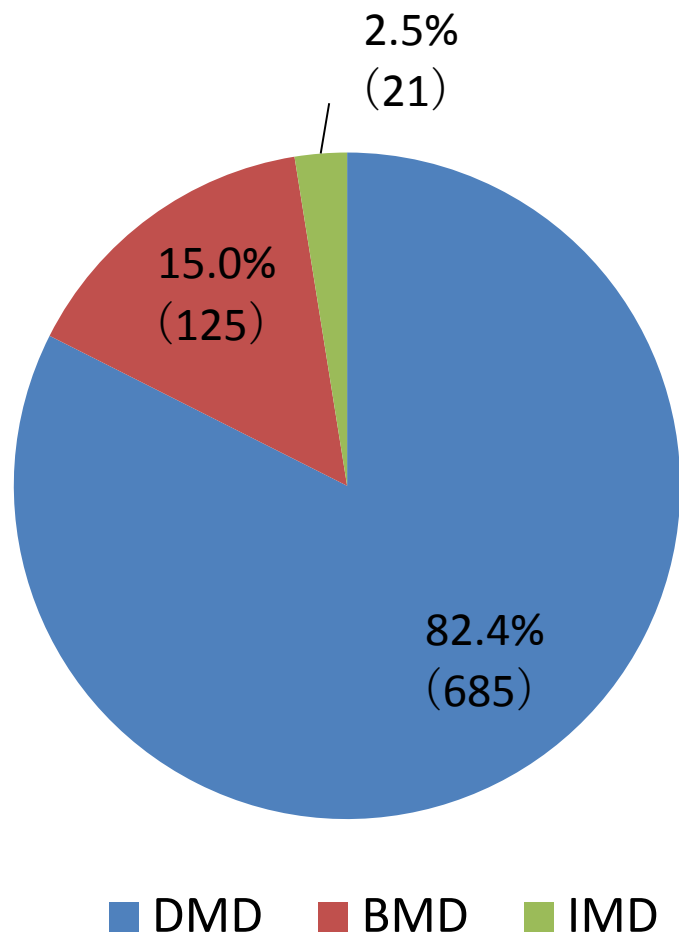
1,077 genetically confirmed DMD/BMD patients



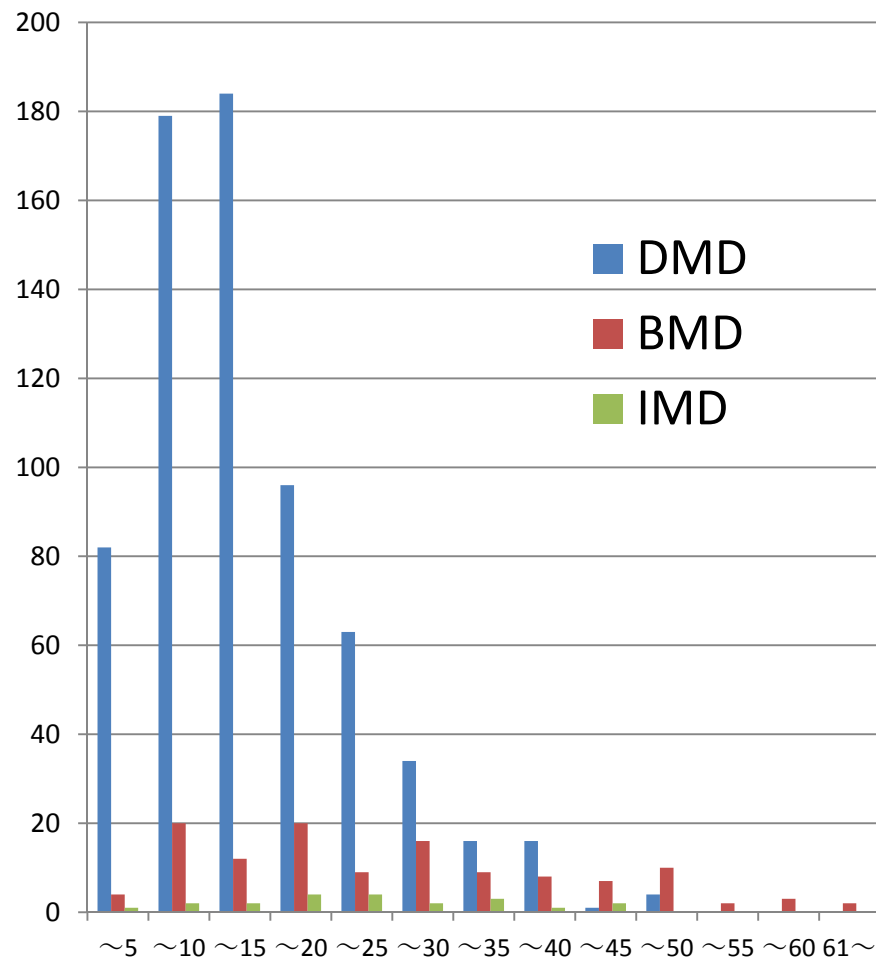
Registrations by prefecture



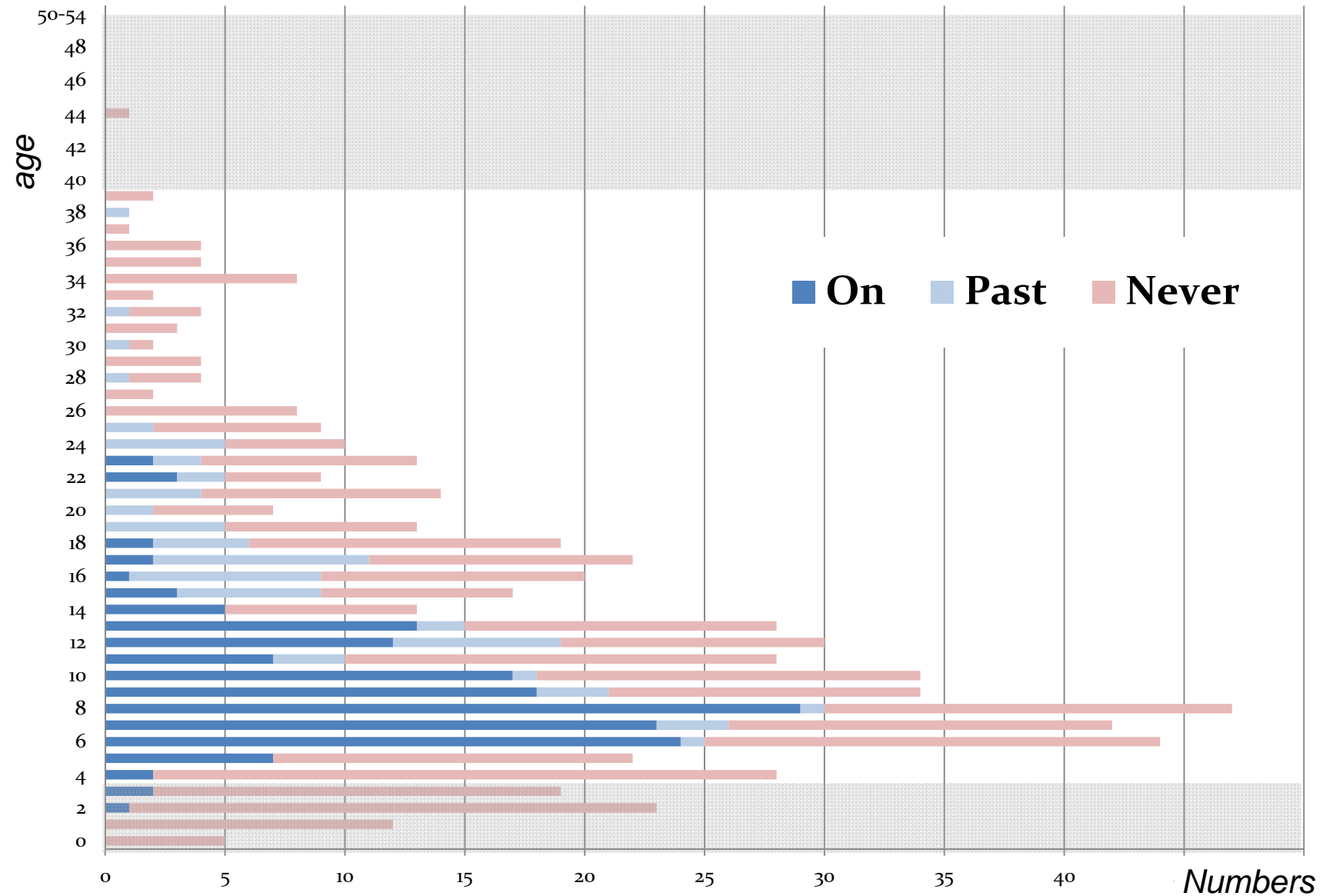
Diagnosis



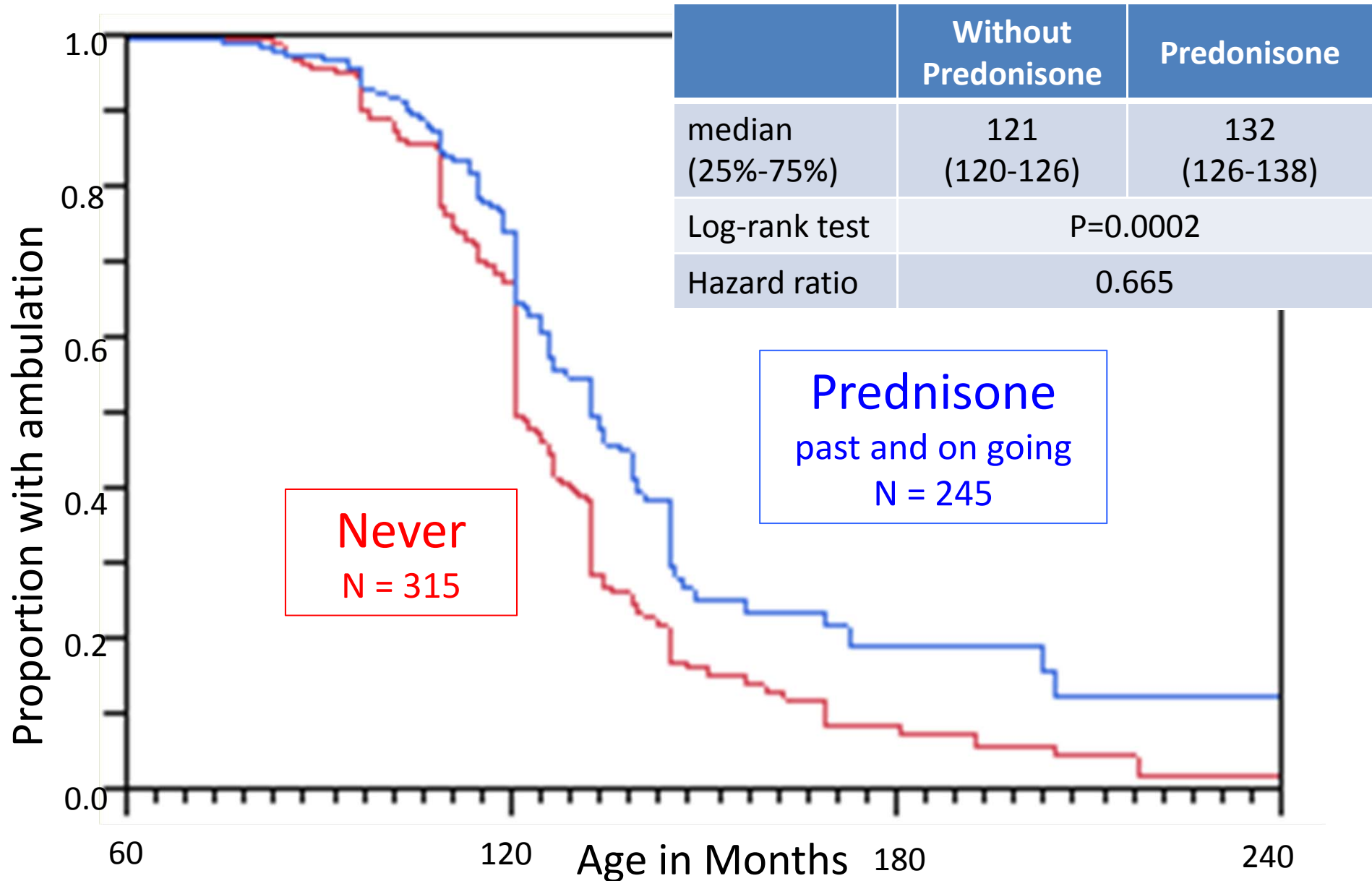
By age



Steroid (PSL) treatment for DMD, by age



loss of ambulation, with or without PSL treatment



Contents

- Back ground
 - History of DMD care in Japan
 - Current status of national DMD/BMD registry:
Remudy
- Result of international CARE-NMD survey in Japan
 - Focusing on DMD CARE, steroid therapy

*Aim: To deliver our patient's voice from "East Asia"
to "European countries"*

CARE-NMD update: DMD patient survey in Japan

- Between June, 2012 and March, 2013
- via Remudy web site, paper news letter, e-mail, and mailing for each registrants
- 724 DMD patients in Remudy database
- 394 responded: 121 online, and 273 mailed back
- Overall response rate: 54%

Same questionnaire with same order of original CARE-NMD survey, just translated in our language

デュシェンヌ型筋ジストロフィー患者のケアについてのアンケート調査 (日本語版) Remudy 患者登録者用
→ <https://www.surveymonkey.com/s/VB8FXLQ>

③ パスワードを要求する画面が開きますので、

□ □ □ □ □ □ □ □ と入力してください。
※全て英数半角です。(青字は数字です)



④ 右のようなアンケート画面が開きますのでアンケートにご回答ください。

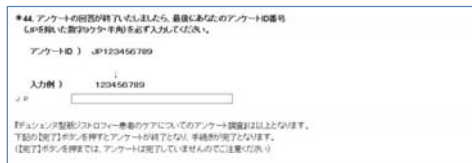
※一台のパソコンから接続できるのは一名のみとなります。二人目以降の方は別のパソコンやスマートフォンなどから接続していただくが、郵送にて回答をお願いいたします。



⑤ 最後にあなたのアンケートID番号を入力してください。

※jPを除いた数字ケタを半角で入力
アンケートID) JP1 3456789

入力例) **123456789**



⑥ 完了ボタンを押してアンケートを終了いたします。ご協力ありがとうございました。



郵送でアンケートに答える方

同封したアンケート用紙にアンケート専用ID番号を必ず記入の上、直接記入して頂き返信用封筒で返信して下さい。

- ID番号が振られています。
- 2) 今回のアンケート調査では、アンケートの送付は Remudy が行い、アンケートの回答の収集・集計は Remudy とは別の機関(小牧班 筋ジストロフィーの治験拠点整備、包括的診療ガイドラインの研究)が行います。そのため、どの患者さんがどんな回答をされたのか、特定されることはありません。
- 3) このアンケート調査への参加は皆さんの自由意思に基づくものであり、参加されない場合でも、皆さんが不利益を被ることはありません。

アンケートへの参加方法

以下の2つの方法のうちどちらか1つを選んで回答してください。

1) インターネットでアンケートに答える方法 (詳しくは別紙をご参照下さい)

アンケートページ(<https://www.surveymonkey.com/s/VB8FXLQ>)へ直接アクセスしていただくが、Remudy のホームページ(<http://www.remudy.jp/>)または、小牧班のホームページ(<http://www.carecurem.d.jp>)からアクセスして、Web アンケートに回答して下さい。

※同封のアンケート用紙に記載されているID番号(JPから始まる英数字11桁)の入力が必要です。

2) 郵送でアンケートに答える方法

同封したアンケート用紙に直接記入して頂き、返信用封筒で返信してください。

アンケートの回収・集計作業の効率化のため、できるだけインターネットでのご参加をお願いします。インターネットで参加されても個人情報保護は確保されますので、安心してください。

個人情報保護について、詳しくは<http://jp.surveymonkey.com/mp/policy/privacy-policy/>をご覧ください。

アンケートにご参加頂く場合、できるだけ**7月末**までにご回答をお願いいたします。

アンケート調査についてご不明な点などは下記の連絡先までお問い合わせください。

平成 24 年 5 月

連絡先

T 187-8551 東京都小平市小川東町 4-1-1

独立行政法人 国立精神・神経医療研究センター病院筋疾患センター

電話 : 042-341-2711(代表) 内線 3052

E-mail : shigemori@ncnp.go.jp

苦情等の窓口 : 独立行政法人 国立精神・神経医療研究センター倫理委員会事務局

E-mail : rinri-ijmu@ncnp.go.jp

後援

社団法人 日本筋ジストロフィー協会

運営団体

独立行政法人 国立精神・神経医療研究センター病院 筋疾患センター (小牧 宏文)

独立行政法人 国立精神・神経医療研究センター トランスレーショナル・メディカルセンター

神経・筋疾患患者登録センター Remudy (木村 円)

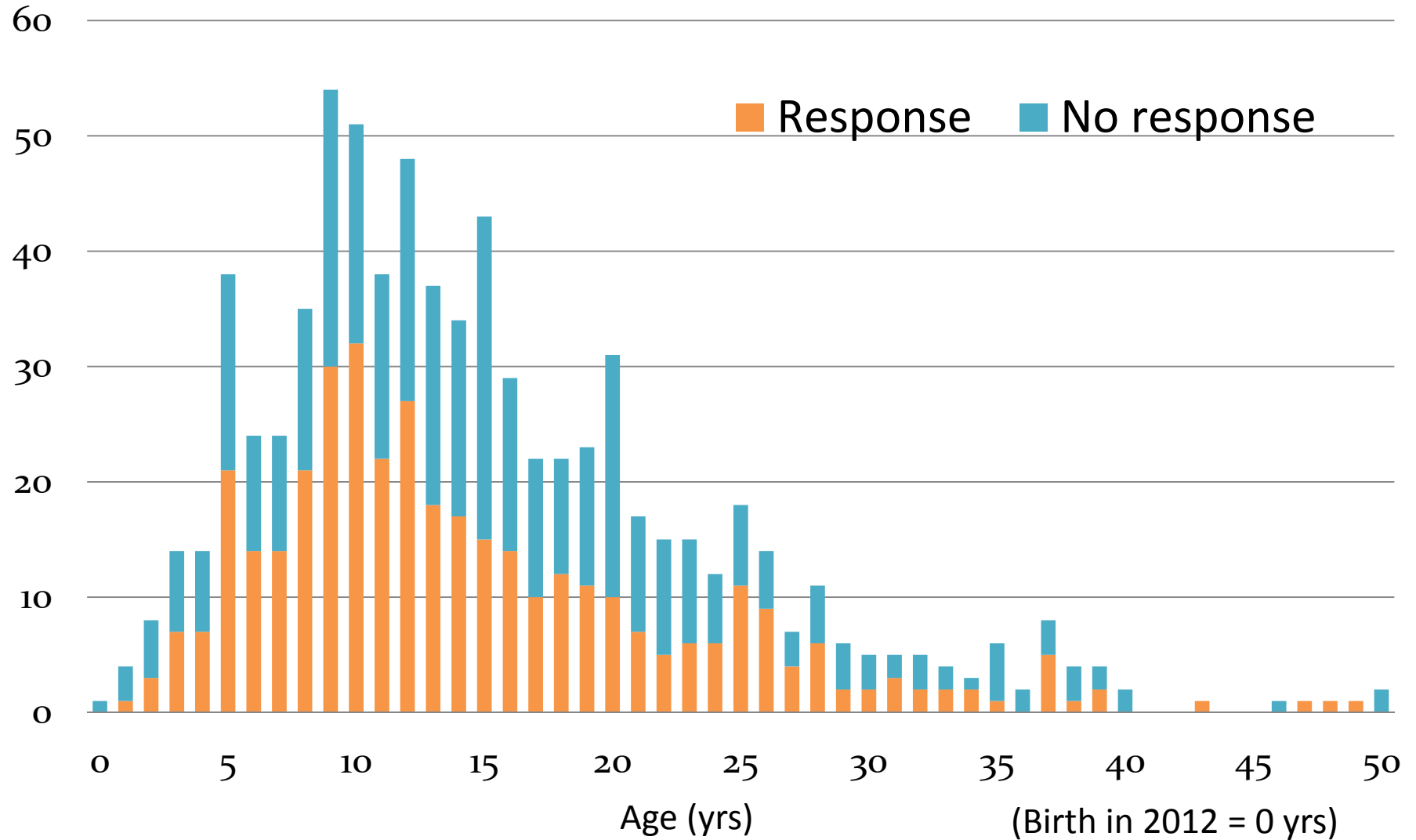


CARE-NMD update: DMD patient survey in Japan

- Between June, 2012 and March, 2013
- via Remudy web site, paper news letter, e-mail, and mailing for each registrants
- 724 DMD patients in Remudy database
- 394 responded: 121 online, and 273 mailed back
- Overall response rate: 54%

Number

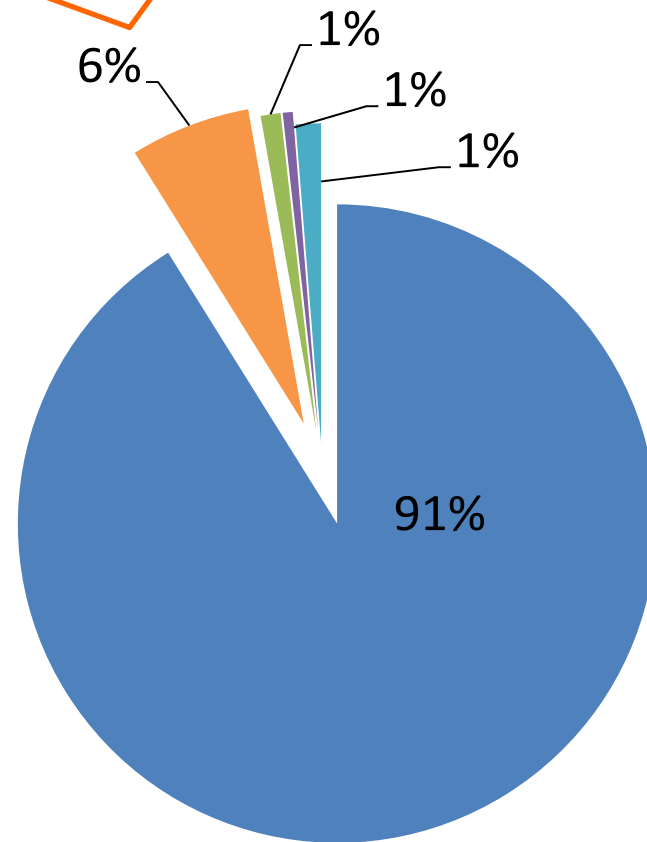
Response rate by patient's age



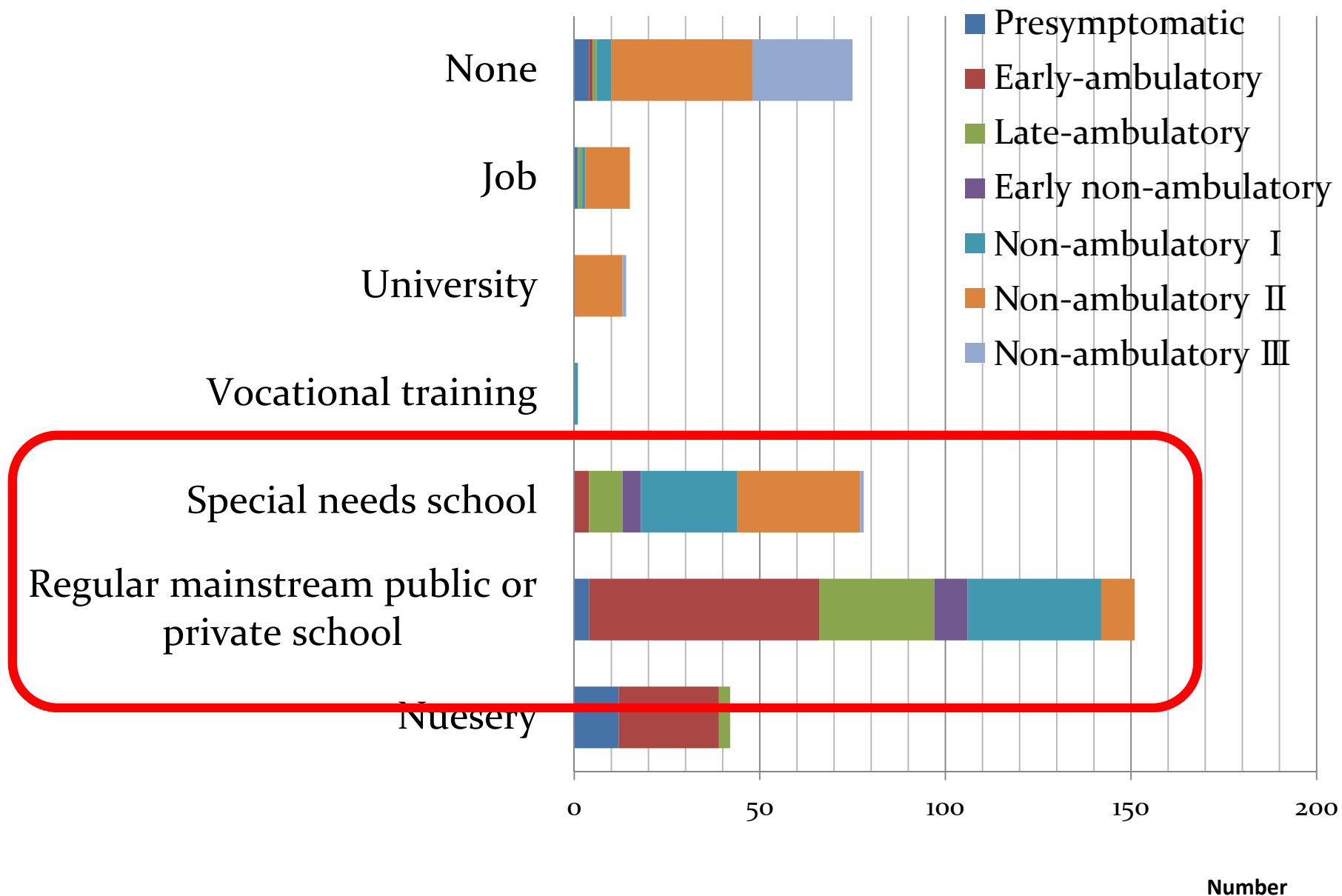
Where do you mostly live?

n=24 mean: 22.9yrs (13-49yrs)

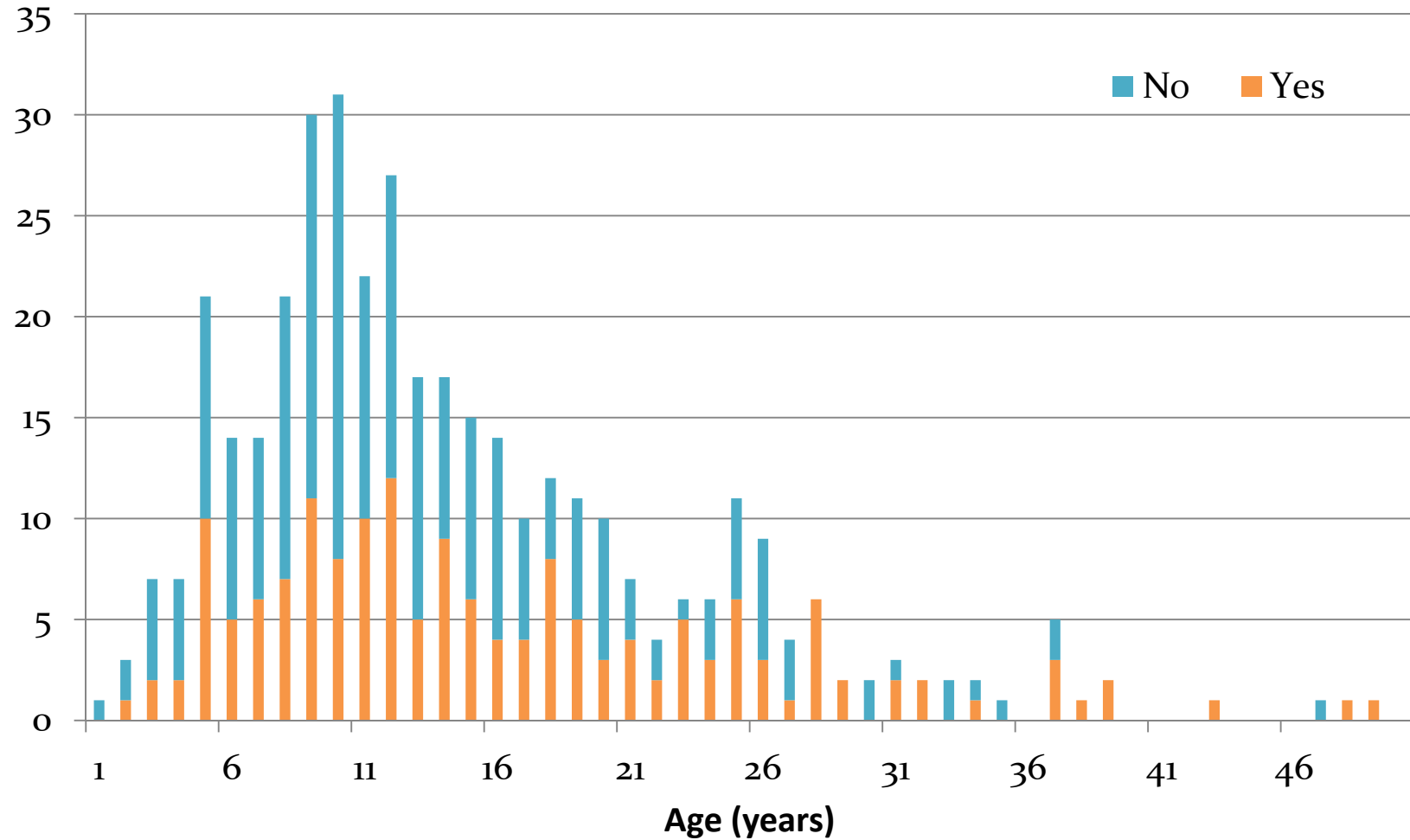
- With parents, other relatives or friends
- In an institution
- On his own (with support as necessary)
- With a partner
- No answer



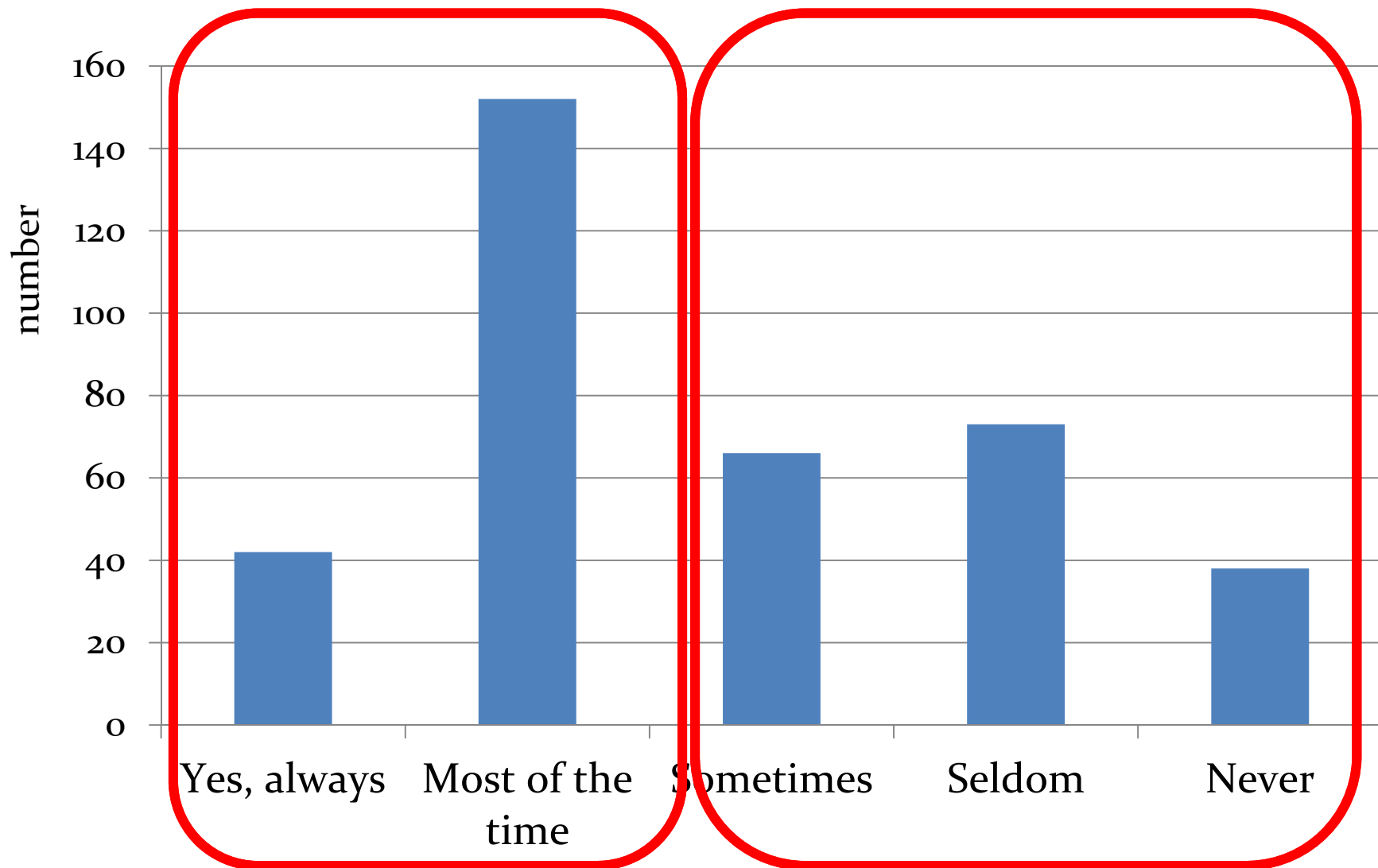
Current occupation



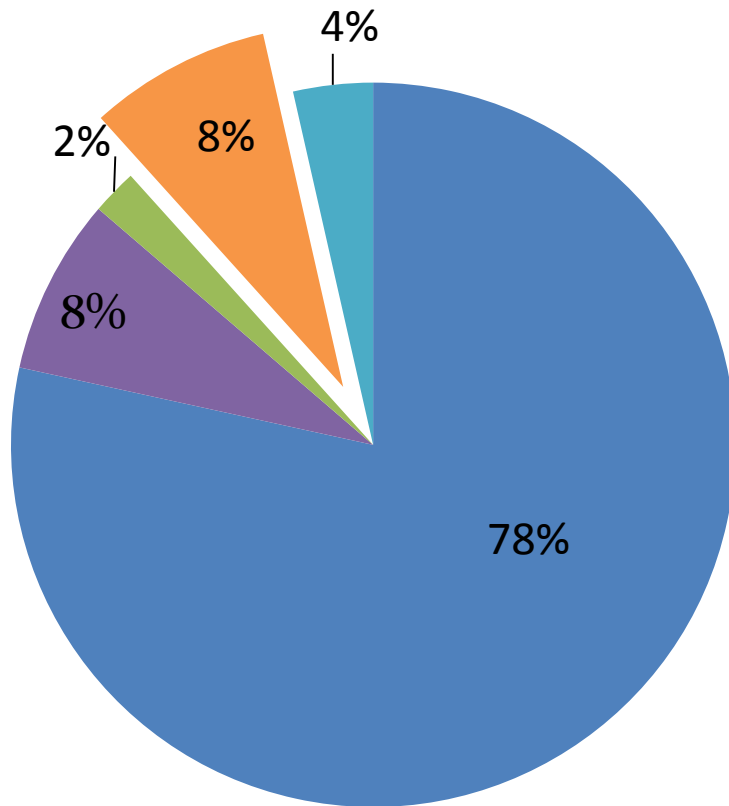
Family member of a patient advocacy group for DMD or neuromuscular disease



Viewed on equal terms by other citizens in community



Attendance of neuromuscular specialists

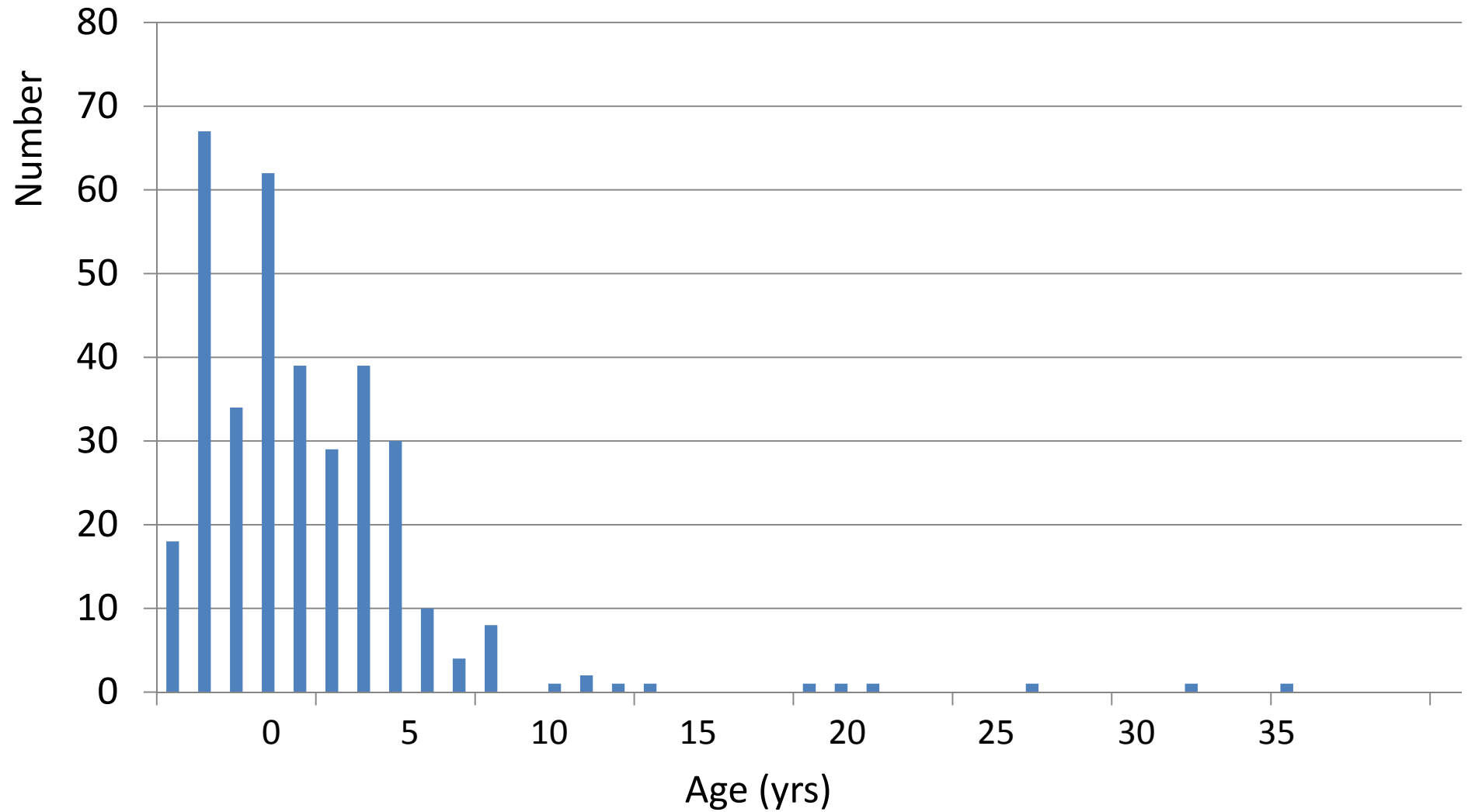


- at least every 6 months
- at least once every year
- less than yearly
- No
- No answer



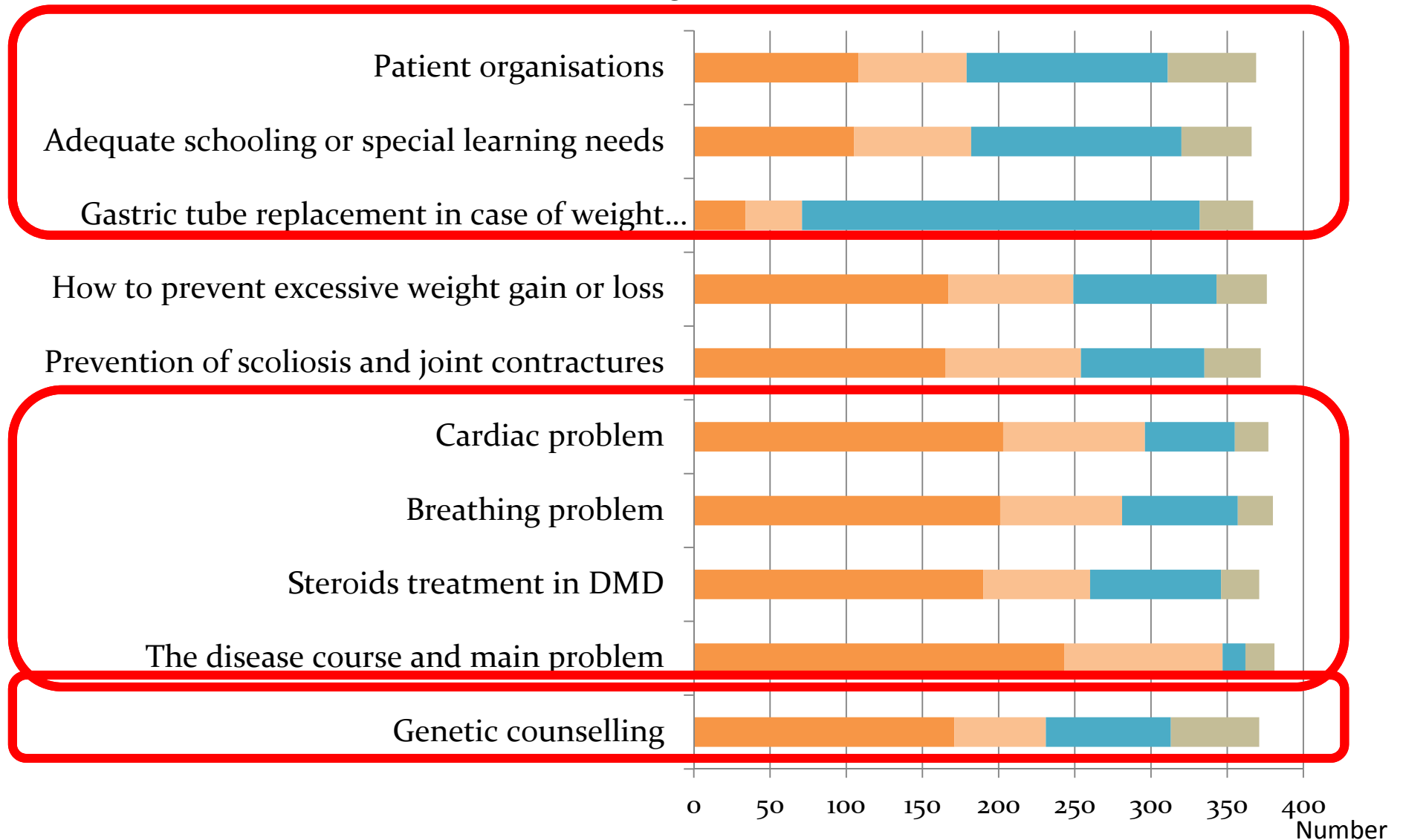
10 in hospitalized
22 do not see doctors

Age at confirmed diagnosis of DMD

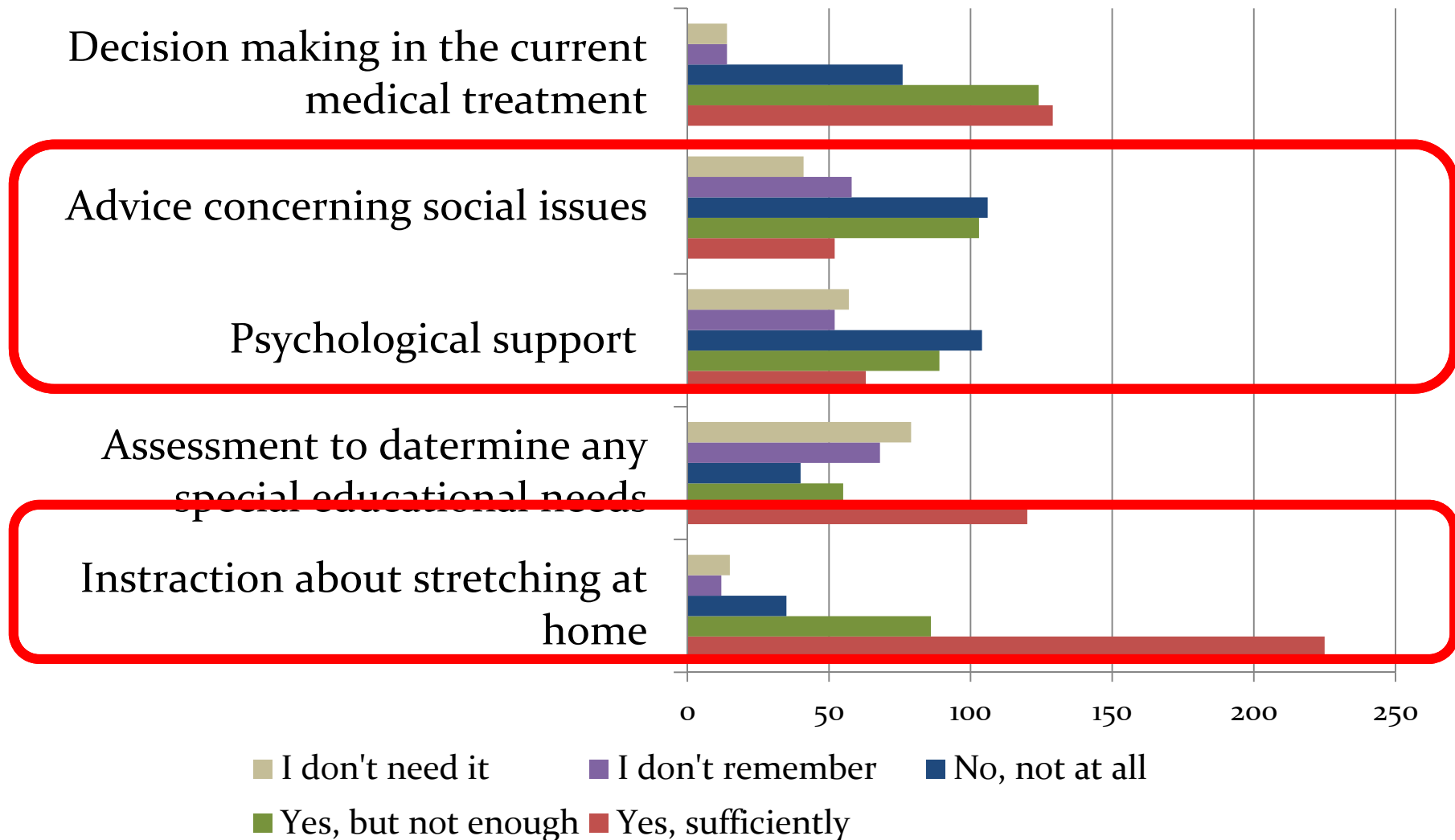


Information about DMD from doctor

■ Yes, sufficiently ■ Yes, but not enough ■ No, not at all ■ I don't remember

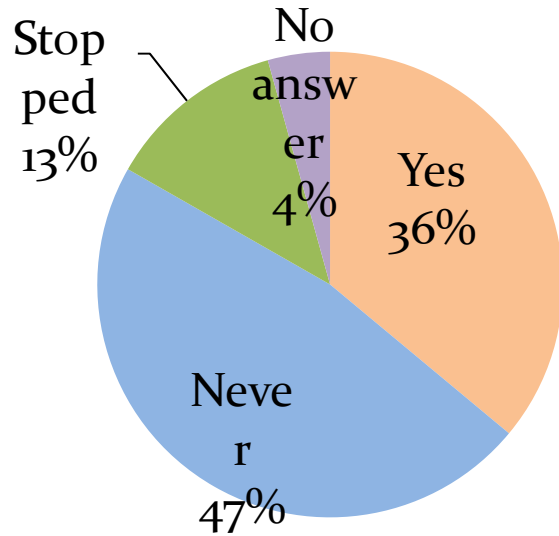


Treatment of DMD

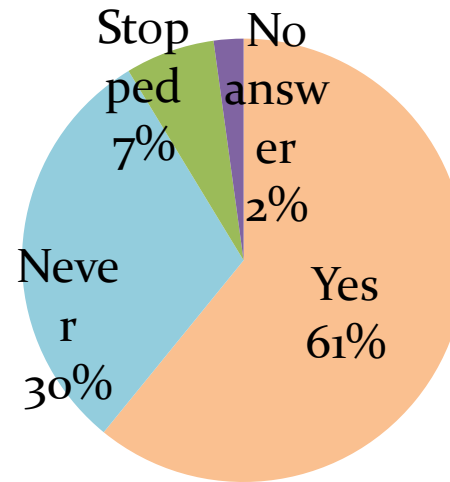


Receiving medication: steroid

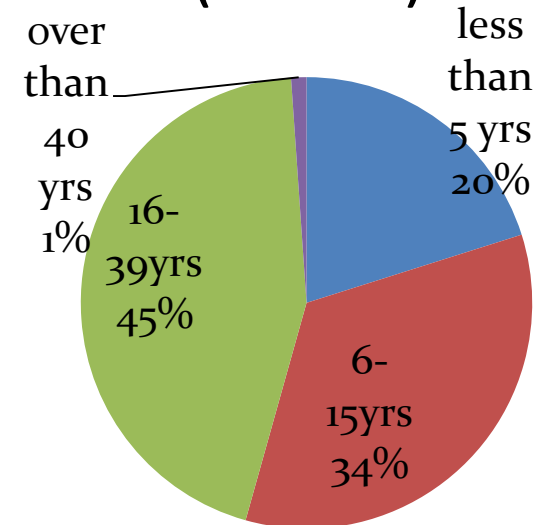
Total



Late ambulatory phase (n=46)

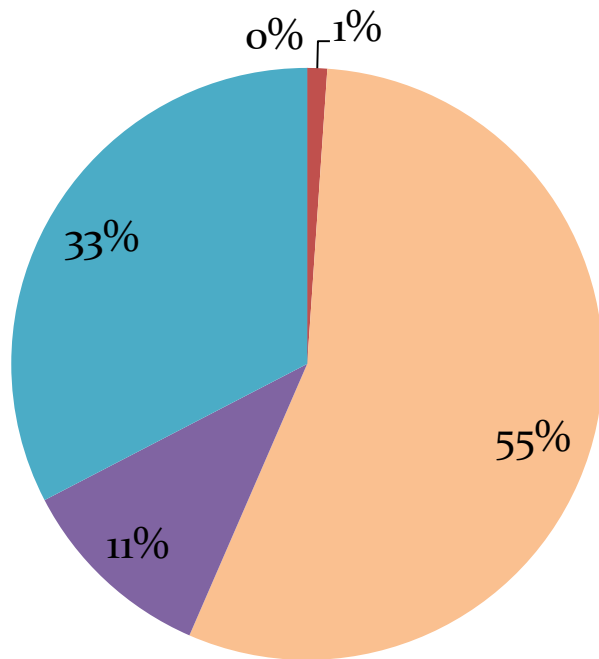


Never taken (n=186)

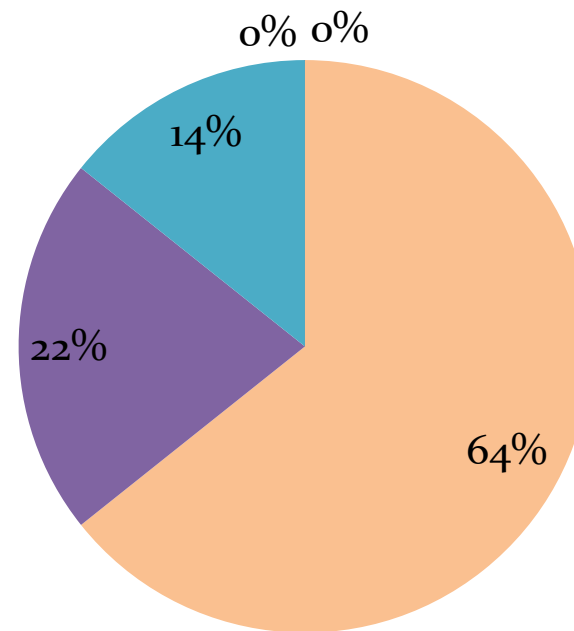


The reason why never taken steroids

6-15 yrs (n=92)

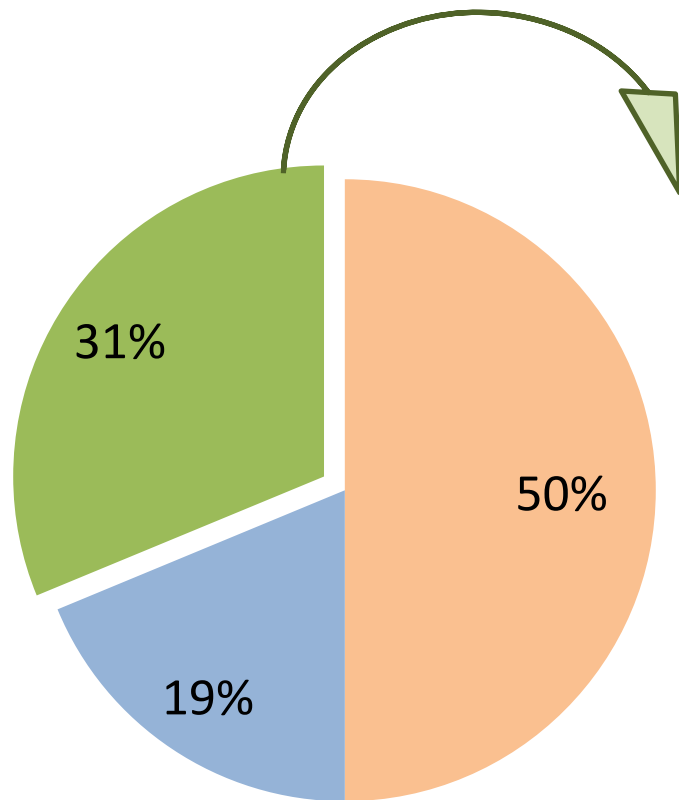


Late ambulatory phase (n=14)



- too expensive
- not available in our region
- not proposed by the doctor
- didn't want to take
- no answer steroids

The reason why stopped taking steroids (n=15)



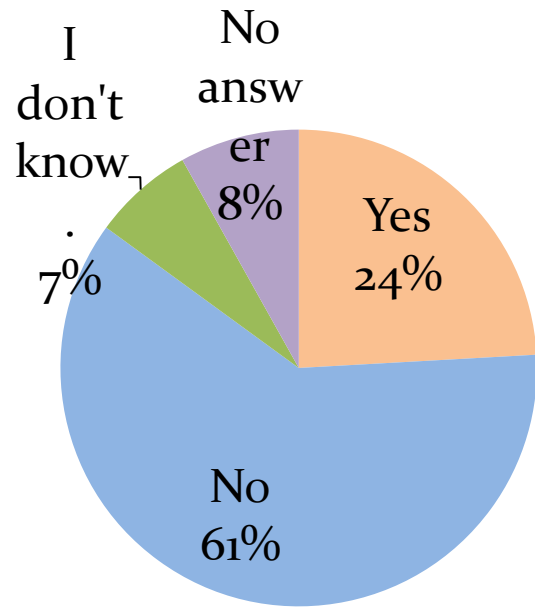
- loss of ambulation
- intolerable side effects
- other reasons

Other reasons

- Because of weight gain, but it wasn't side effect. Now I don't take it because of no need any more.
- No change and effect.
- Temporary decreasing of physical strength.
- It seemed to decrease the effect.

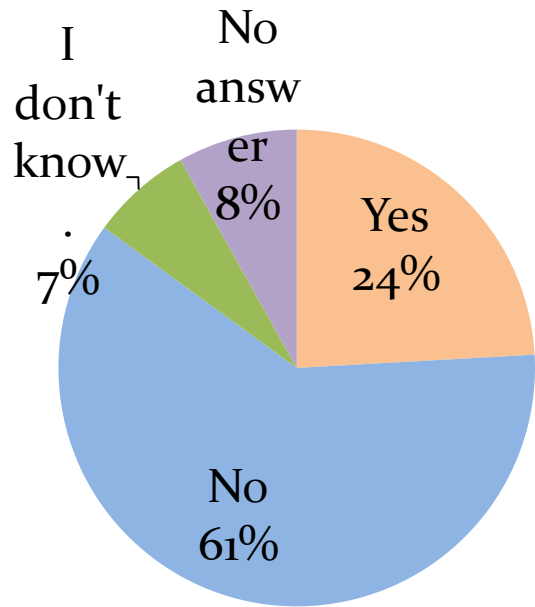
Receiving medication: others

Cardiomyopathy
medication

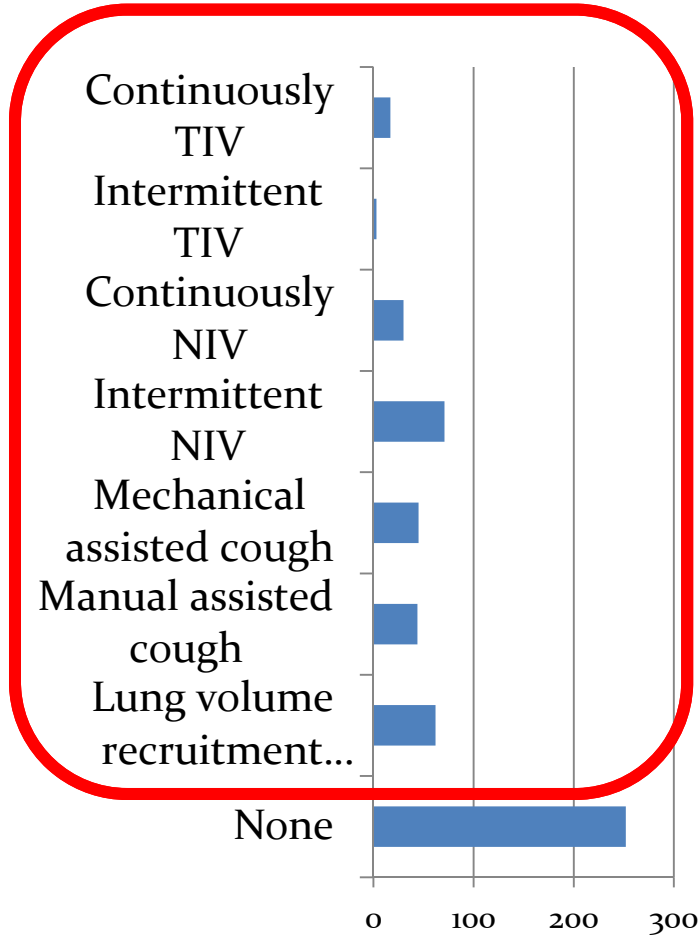


Receiving medication: others

Cardiomyopathy medication

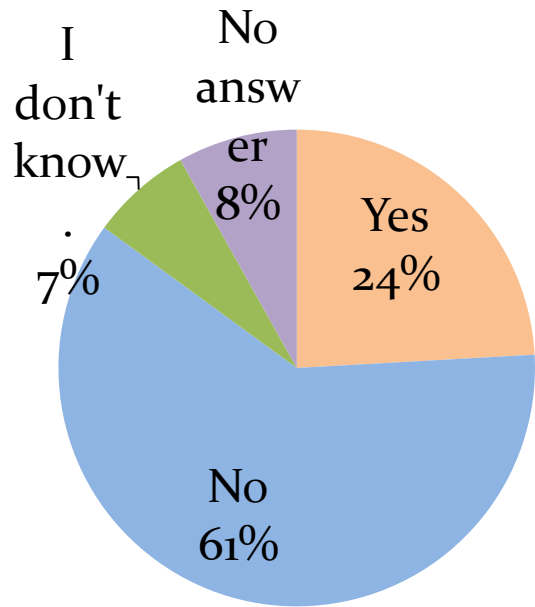


Breathing support

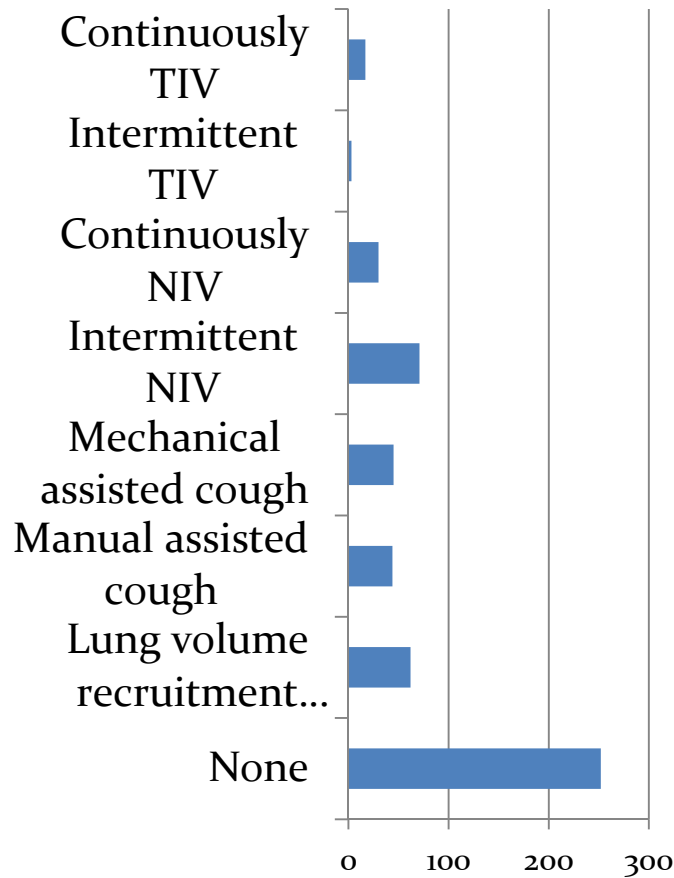


Receiving medication: others

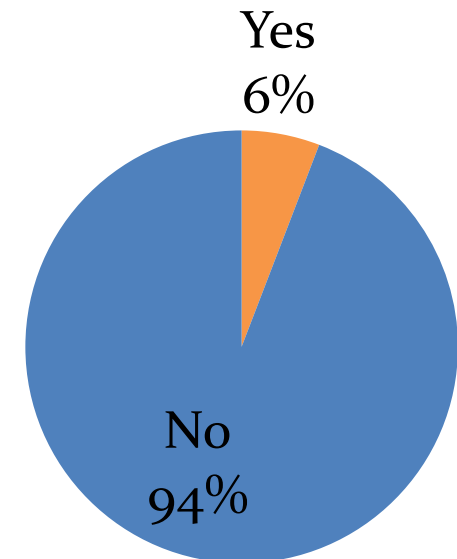
Cardiomyopathy medication



Breathing support



Spinal surgery



Contents

- Back ground
 - History of DMD care in Japan
 - Current status of national DMD/BMD registry:
Remudy
- Result of international CARE-NMD survey in Japan
 - Focusing on DMD CARE, steroid therapy

*Aim: To deliver **our patient's voice** from “East Asia”
to “European countries”*

I have taken care for more than 20 years, at the pediatric department of university hospital not neuromuscular hospital in the suburbs. It takes 10 minutes by car to go to the university hospital. I see my doctor once a month and admit for routine check-ups twice a year. Also, I take PT and ST at clinic once a week. As his parent, the **good relationship with our doctors is great encouraging.**

I am using a **mechanical ventilation**. It is helpful the staff of the medical appliances are also very kind.

The current condition is the best for me. I appreciate for everyone that **my physical condition is stable for this 3 years. I really appreciate for such a comfortable life at home.**

From DMD patient , 24 yrs

It has passed 10 years since my wheelchair life started. I study at a college to be a social worker. In future, I want to work for disabled and old people.

So, I hope a new drug will be developed soon not to progress my symptoms.

From DMD patient , 19 yrs

I have been doing all my best to cope my disease and everything. For us, more and more **psychological support** is needed.

No support from all side, QOL of patients wouldn't improve. I wish it from now on.

From DMD patient , 25 yrs

Patient and Family's "Needs"

- **Information**

what is DMD, patients group,
now & new treatment, social issue etc.

- **Relationship**

hospital \Leftrightarrow hospital, hospital \Leftrightarrow community

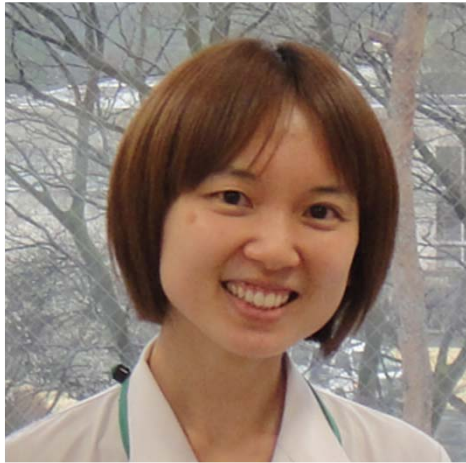
- **Understanding and support in community**

- **Peer counseling (for patients & parents)**

- **Standardization**

Summary

- Introduced **Japanese 50 yrs history of DMD**, patient's half life prolongs more than 40 yrs with mechanical ventilation.
- From **the International CARE-NMD survey in Japan**, we know, despite regional difference, most DMD patients are at home with family supports, and need more information about **social life, patient advocacies, and psychological support**.
- We will go ahead for international collaboration to standardize clinical practice as well as to develop new treatment for DMD patients.



Fumi Takeuchi

Naohiro Yonemoto
Hirofumi Komaki
Reiko Shimizu
Mikiko Shigemori
Madoka Mori-
Yoshimura
Kanao Goto
Yukiko Hayashi
Ichizo Nishino
Shin'ichi Takeda
Ikuya Nonaka

Acknowledgement

REMUDY office stuff

Kaori Kusunoki
Hisae Koori
Mihoko Munakata
Yoko Ebisawa

NHO Neuromuscular group

Mitsuru Kawai
Tsuyoshi Matumura
Katsuhisa Ogata
and others

JMDA

Chikoto Ihara
Hisanobu Kaiya

CARE-NMD

Jan Kirschner
Kathrin Gramsch
Sunil Rodger

TREAT-NMD alliance

Kate Bushby
Volker Straub
Hanns Lochmuller
and others

China DMD registry

Shiwen Wu
Shu Zhang
Zheng Yi

Many thanks for
Registrants and families, and
Supportive doctors from all over Japan

Remudy

Registry of Muscular Dystrophy

Remudyのご紹介

患者登録サイトのご案内

お知らせ 最新医療情報

難治性神経筋疾患の治療研究は臨床試験の段階に達しました。

製薬関連企業・研究者と患者さまの間の情報の橋渡しをいたします。



メールマガジンのご登録

Remudyより、この登録サイトに関連した最新の情報をお届けいたします。

[メールマガジンに登録](#)

Thank you for your attention!

Remudyのご紹介

患者登録サイトRemudyは、これまで治療法が少なく悩まれた筋ジストロフィーを含む神経筋疾患の患者さまのため、新しい治療法を開発するための患者登録サイトです。



お知らせ 最新医療情報

登録に関する最新情報、筋ジストロフィーに関連した治療法などの最新医療情報をお届けします。

2010年12月21日
▶ Remudy通信をお届けします

2010年12月09日
▶ デュシエン/ヌ型筋ジストロフィー 最新治療情報

2010年12月07日
▶ Remudy制登録の状況

筋ジストロフィー/パチー患者さま登録サイト

筋ジストロフィー/パチーとは、筋ジストロフィーの遺伝子の異常による筋ジストロフィーで



Thank you for your attention!