

特別講演 2

「新時代を迎える筋疾患診療とオートファジー」

奈良県立医科大学 脳神経内科学講座 教授

杉江 和馬 先生

近年、筋疾患診療は、筋病理や MRI 技術の進展とともに多数の自己抗体や原因遺伝子の発見により飛躍的に進化している。

2025 年に発表した筋炎診療の新ガイドラインでは、従来の多発性筋炎・皮膚筋炎に封入体筋炎、免疫介在性壊死性筋症、抗 ARS 抗体症候群を加えた新分類が用いられる。種々の生物学的製剤の開発とともに免疫治療も進化している。現在多発性筋炎の存在に議論がある。

遺伝性筋疾患では、デュシェンヌ型筋ジストロフィーやポンペ病、遠位型ミオパチーなどで画期的な治療薬が開発され、早期診断・早期治療の重要性がより高まっている。

ダノン病は、飛躍的に解明が進むオートファジー異常を原因とする X 連鎖性顕性遺伝の希少疾患である。男女とも致死性心筋症をきたし、国内調査で約 30 家系を見出した。心臓移植のみが根治療法だが、2020 年より米国で AAV ベクターによる遺伝子治療が開始され、2024 年末に第 1 相試験の画期的な結果が公表された (NEJM 2024)。病態解明と創薬に向けた当科の研究を紹介する。