

# ニーマン・ピック病C型患者家族の会

2009年9月に国内7家族で発足させた小さな家族会。病気の認知度向上を目指している。



ホームページ URL

<http://www.npcj.net/>

病気に関する問い合わせを年10件程度いただいている。多くは確定診断がつかない病気の患者さんのご家族から、NPCの可能性について問われるもの。

(大半は明らかにNPCではない。)

# 参加家族数と特徴

- 参加家族は13（うち5家族は遺児会員）と少ない  
（国内確定診断数40～50名、患者総数は100名超？）
- 患者は乳児から成人まで  
（発症時期や進行の個人差が大きい）
- 重症患者が多い（対外的な活動に制約が多い）
- 長生きする患者が増えている  
（在宅医療の発達。ケア長期化で家族の負担も増大）

患者年齢	患者数	
0～3	1	生存 患者 8
4～6	1	
7～12	1	
13～18	3	
19～	2	
遺児	7	

※複数患者を持つ家族があるため  
合計は13にならない

患者の状況	患者数
歩行可能	2
座位可能	4
会話可能	4
経管栄養、胃瘻	4
気管切開	4
人工呼吸器使用	3

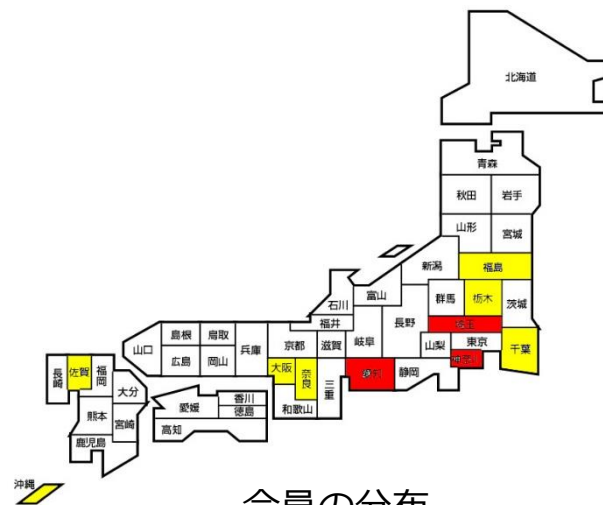
※現在生存の患者のみ

闘病期間	患者数
～5年	3
6～10年	4
10年以上	8

※遺児も亡くなる時点での年数で  
カウントして含めている

# 現在の活動

- 会員が少なく全国に点在。しかも多くの患者が重症であるため、一同に会しての総会や勉強会は困難。  
⇒**交流はインターネット上**で。
- **メーリングリスト**やテレビ会議、SNSを使い、治療法開発、日常生活や福祉制度に関する情報交換を行っている。
- 最近の話題は、治療薬「ブレーザベス」の副作用対策
- 今回のLSD研究会や先天代謝異常症患者家族会の「患者会フォーラム」の参加レポート、他希少難病の家族会との交流情報も共有している。



Facebook

# ニーマン・ピック病C型(NPC)とは

- ・主に小児期から10代で発病。
- ・非常にまれで致死的かつ神経変性を伴う遺伝疾患。
- ・進行性でほとんどの患者は診断から5～10年後に死亡。

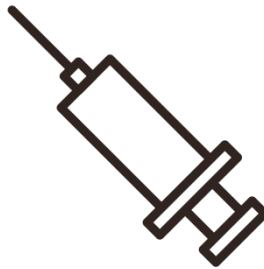
⇒治療薬「ブレーザベス®」・・・効果は十分ではない



# NPCの新規治療法

## ■臨床試験

- ・シクロデキストリン



## ■研究報告

- ・ボリノスタット(ヒストン脱アセチル化酵素(HDAC)阻害薬)

⇒皮膚T細胞性リンパ腫(CTCL)治療剤を転用

- ・蛋白折り畳み異常へ対応(プロテアゾーム抑制剤、シャペロン療法等)

⇒検討対象遺伝子が限定。応用性は？

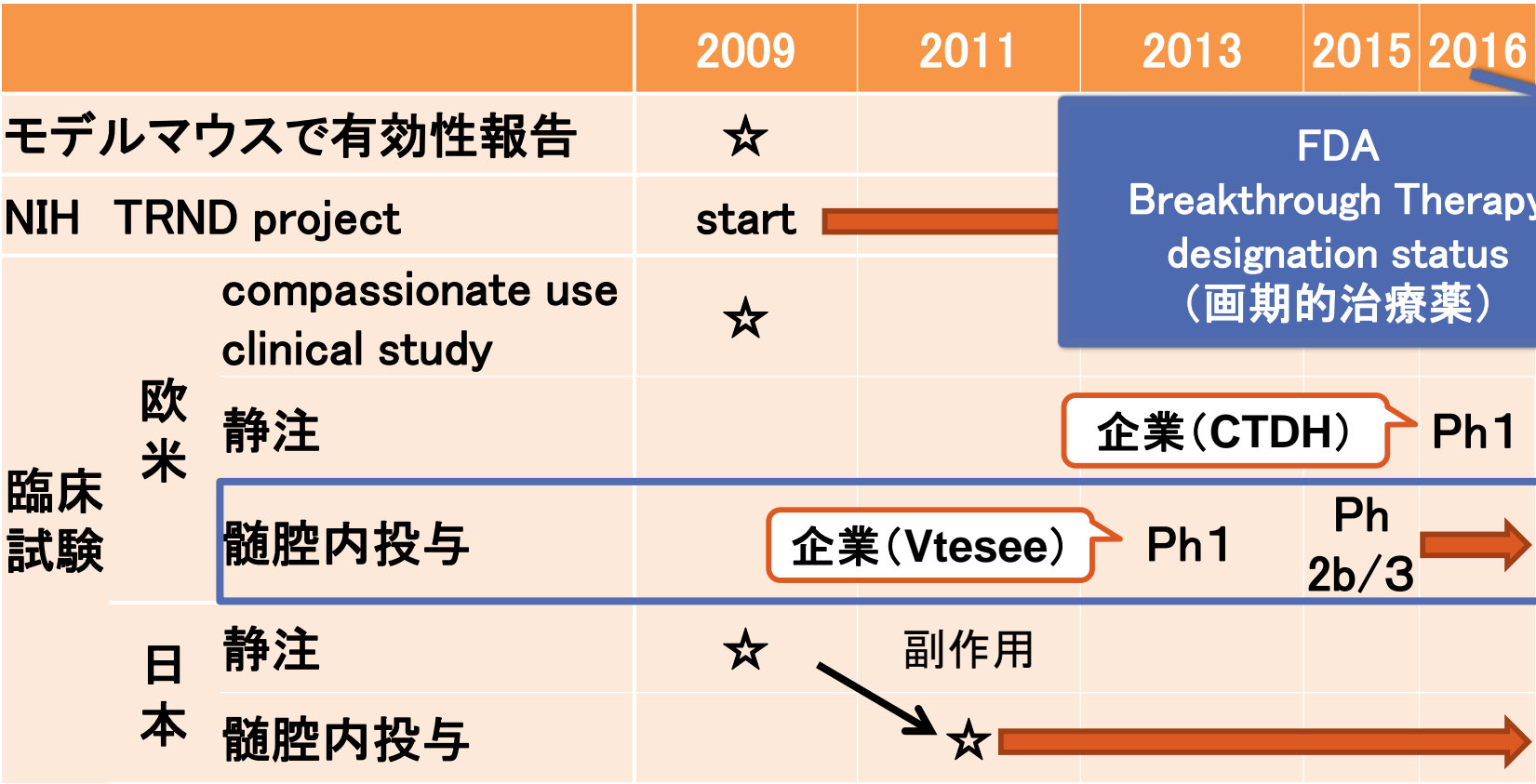
- ・遺伝子治療



⇒AAVをベクターとして用いた報告あり.



# NPCの新規治療法～シクロデキストリン



<Vtesee>  
Ph2b/3の募集患者数達成(2017/3)  
→2018には治験終了見込み

<日本>  
臨床試験 : β-シクロデキストリン  
研究報告 : γ-シクロデキストリンなど

↓  
今後、どちらで？



# 新規治療～シクロデキストリン

<http://www.carenet.com/news/journal/carenet/44522>



いい情報は、明日からの診療を変えていく

[トップ](#) > [ニュース](#) > [ジャーナル四天王](#) >

## ニーマンピック病C1型へのHP $\beta$ CDの可能性 ／Lancet

提供元：ケアネット



ツイート

いいね! 2

公開日：2017/08/24

ニーマンピック病C1型（NPC1）の患者に対し、  
2-ヒドロキシプロピル- $\beta$ -シクロデキストリン

（HP $\beta$ CD）を髄腔内投与は、病状進行を遅らせる可能性  
があるようだ。またその安全性については、中  
間～高周波の聴力損失が認められたほかは、重篤な

有害事象は認められなかった。米国・ワシントン大学のDaniel S. Ory  
氏らが行った、第I-IIa相の非盲検用量漸増試験の結果で、Lancet誌オ  
ンライン版2017年8月10日号で発表した。NPC1は進行性の神経変性によ  
って特徴づけられるライソゾーム病に含まれる先天性代謝異常症の一  
種。HP $\beta$ CDはマウスとネコモデルを用いた前臨床試験で、小脳のプル  
キンエ細胞消失を顕著に遅らせ、神経症状の進行を遅らせて寿命を延伸  
させたことが示されていた。



# 新規治療～シクロデキストリン

# THE LANCET

Online First   Current Issue   All Issues   Special Issues   Multimedia ▾   Information for Authors

All Content ▾

Search

[Advanced Search](#)

< Previous Article

Online First

Next Article >

Articles

## Intrathecal 2-hydroxypropyl- $\beta$ -cyclodextrin decreases neurological disease progression in Niemann-Pick disease, type C1: a non-randomised, open-label, phase 1–2 trial

Prof Daniel S Ory, MD, Elizabeth A Ottinger, PhD<sup>†</sup>, Nicole Yanjanin Farhat, CRNP<sup>†</sup>, Kelly A King, PhD, Xuntian Jiang, PhD, Lisa Weissfeld, PhD, Prof Elizabeth Berry-Kravis, MD, Cristin D Davidson, PhD, Simona Bianconi, MD, Lee Ann Keener, RN, Ravichandran Rao, PhD, Ariane Soldatos, MD, Rohini Sidhu, MS, Kimberly A Walters, PhD, Xin Xu, PhD, Audrey Thurm, PhD, Beth Solomon, MS, William J Pavan, PhD, Bernardus N Machielse, DRS, Mark Kao, PhD, Steven A Silber, MD, John C

Show all authors

Published: 10 August 2017



# NPCの新規治療法～遺伝子治療

AAVをベクターとする遺伝子治療について研究報告

## 1) NIH October, 2016

**Systemic AAV9 gene therapy improves the lifespan of mice with Niemann-Pick disease, type C1**

*Human Molecular Genetics*, Volume 26, Issue 1, 1 January 2017, Pages 52–64

## 2) UCL (University College London) 3 April 2014

**Development of gene therapy for Niemann-Pick Type C Disease**

<http://www.ucl.ac.uk/pharmacy/research/disease-models-and-clinical-pharmacology/disease-models-projects/project3>

## 3) Xie C, et. al

**AAV9-NPC1 significantly ameliorates Purkinje cell death and behavioral abnormalities in mouse NPC disease.**

*J Lipid Res.* 2017 Mar;58(3):512-518

NPCについても遺伝子治療の研究が進んでいます

# 新規治療～今後

## 1) シクロデキストリン

- ・欧米での臨床試験(Phase2b/3)は2018年に終了。
- ・日本では、 $\beta$ -CDの臨床試験、 $\gamma$ -CDの検討が進行中。

⇒日本では $\beta$ -CD or  $\gamma$ -CD? どちら?

⇒患者会からサポートできる事は?

## 2) 遺伝子治療

日本での検討 & 海外技術の導入

⇒早期に治療できることを期待。

# ドクターの皆様へのお願い

- 会員の経験では、病気の疑いを持ってから確定診断までの道のりが長く、また発症初期の急速な病状の悪化に際して相談できる病院、先生が見つからずに困ったというケースがほとんど。
- 今後新たに現れる患者家族が、相談に行ける契機とするため、当家族会HPに「顧問医師」を記載したが、不在ブロックあり。ぜひ名乗りを上げてください！
  - 北海道地区 不在
  - 東北地区 不在
  - 関東地区 東京慈恵会医科大学小児科 井田博幸先生
  - 中部地区 不在
  - 関西地区 大阪大学小児科 酒井規夫先生
  - 中四国地区 山陰労災病院 大野耕策先生
  - 九州地区 不在

# さいごに

- 国内のNPC患者は二十数名とのことだが、発症確率から考えれば、実際には**100名程度存在する**はず。
- **確定診断が付かず苦しんでいる患者さんのために**  
⇒根治療法はなくとも発症初期に適切な対処を行えば、その後の経過は大きく異なる。よって本疾患に関する認知度の一層の向上が必要。家族会も微力ながら貢献したい。
- **確定診断が付きながら家族会への加入をためらわれているご家族へ**  
⇒同じ境遇の仲間の助け合いは貴重。こうしたご家族をご存じの方は、ぜひ当会をご紹介ください。



[info@npcj.net](mailto:info@npcj.net)