

PTC 製薬会社から開発中の薬品、(PTC124) について最新の情報 (2007/12/20)

PTC124 はナンセンス突然変異として知られている遺伝子の変異を治療の対象としている。この突然変異は重要なタンパク質の産生を阻害することで遺伝的な病気を引き起こしている。PTC124 はDuchenne型筋ジストロフィー (DMD) や 嚢胞性線維症 (CF) といったナンセンス突然変異を起因とする遺伝的な病気をもつ患者の治療となる可能性がある。PTC製薬会社はDuchenne型筋ジストロフィー (DMD) と嚢胞性線維症 (CF) について PTC124 の短期間の試験を完了した。その要旨はウェブサイトに掲載されている (www.ptcbio.com)

PTC製薬会社はDuchenne型筋ジストロフィー (DMD) と嚢胞性線維症 (CF) に対する PTC124 の長期間の臨床研究を始めている。これらの研究の主要な目標は、PTC124 が患者の心情や機能を改善できるかどうか、また、何ヶ月もの間安全に投与できるのかどうかを知ることである。これらの試験は多施設共同研究であり、無作為試験、二重盲験、プラセボ比較試験である。それに加えて、DMDについてさらなる研究が計画されている。試験についての詳しい情報もホームページに掲載されている (www.ptcbio.com)。

PTC124 の研究で対象となる患者は遺伝子診断され、自分のDuchenne型筋ジストロフィー (DMD) や嚢胞性線維症 (CF) にはナンセンス突然変異が関与している事を知っておく必要がある。まだ遺伝子を診断されていない遺伝的疾患をもつ患者は、主治医や遺伝カウンセラーと遺伝子診断することについて話し合った方が良い。疾患を起こしている遺伝子の配列を知ることは、ある種の試験的治療である臨床試験が適切かどうかを決定するのも有用だ。遺伝子診断のウェブサイトに遺伝子配列の解析を行っている施設が掲載されている。(www.genetests.org)。「Laboratory Directory」をクリックすることで遺伝子診断実施している施設の場所を探す事ができる。

さらに、Duchenne 型筋ジストロフィー (DMD) の試験に参加するには、5歳以上でありかつ補助なしで6分以内に75m (80ヤード) を歩くことができなくてはならない。その他の参加基準は試験への参加に先だって説明される。PTC は数ヶ月以内に Duchenne 型筋ジストロフィー (DMD) の試験を、そして次には嚢胞性線維症 (CF) の試験を始めようとしている。もし計画されている Duchenne 型筋ジストロフィー (DMD) や嚢胞性線維症 (CF) に対する PTC124 の試験で有用な結果が出した場合、PTC 製薬会社は将来的には他のナンセンス変異をもつ遺伝子疾患に対しても臨床試験を行う考えである。

(訳 神戸大学医学部学生 田村純子 監訳松尾雅文)