



臨床試験 ナビ

パーキンソン病の患者と
家族向けガイド



「治療法は空から降ってこない。よじ登って掴まなければ。」

—マイケル・J・フォックス

マイケル・J・フォックス パーキンソン病 リサーチ財団について

マイケル・J・フォックス財団は、パーキンソン病研究における世界最大の非営利基金として、パーキンソン病の治療法開発の促進と、病気を抱えて生活する人々の症状緩和に貢献しています。当財団は、科学者やパーキンソン病患者、ビジネスリーダー、臨床試験参加者、ドナーおよびボランティアの方々と世界的な規模で研究プログラムを通じて連携し、目標を追いかけています。これまでに8億ドル以上の研究資金を用いて、治療法を根本的に変えてきました。世界的なパーキンソン病研究の中心として活動している当財団は、各業界のリーダー、学術研究者、政府関係者たちと画期的な共同研究を進めています。オンラインツールであるFox Trial Finderを利用してパーキンソン病の臨床試験への参加を促すほか、宣伝、イベント、啓蒙活動を通じて、パーキンソン病に対する耳目を集め、人々の意識を高めてきました。また、世界中に何千人というチームフォックスメンバーは草の根活動をしています。

詳しくは、michaeljfox.orgをご覧ください。

目次

02 マイケル・J・フォックス財団患者会からの手紙

04 臨床研究参加の6つのポイント

07 第1章 臨床研究の基本

臨床研究とは何か。誰が、どのようにすれば参加できるか。

19 第2章 あなたにもできるパーキンソン病 研究への関わり方

研究にパーキンソン病の初期と後期の患者が必要とされる理由。

29 第3章 遺伝学とパーキンソン病の臨床研究

遺伝子研究に何が期待できるか。遺伝子検査を受ける前に何を考えるべきか。

40 あとがき: 私たちはどこへ向かうのだろう?

研究に複数回参加したボランティアの声

42 用語集

48 謝辞

50 索引

マイケル・J・フォックス財団 患者会からの手紙

パーキンソン病だと告知されることが人に与える影響は様々です。人によっては行動を起こすきっかけになる場合もあります。しかし、大半の人はどうすればいいのか分からなくなります。

病気が不安や恐怖をもたらし、現実を受け入れられない人もいます。人生を左右する出来事ですから、どのような反応をしたとしても間違いはありません。すべてはあなた次第です。パーキンソン病患者のコミュニティへ積極的に参加するメンバーであり、またマイケル・J・フォックス財団患者会の仲間でもある私たちは、ある信念を共有していることに気づきました。それは、臨床研究へ参加した事が私たちの人生経験の重要な一部になっているということです。参加することで、私たちは気力が湧き、刺激を受け、勇気づけられ、病気とともに生きる日常に意味を見いだしています。

臨床研究に参加する経緯は人それぞれです。診断を受けたその日に迷わず参加した人もいましたが、多くの人は決心するのに時間がかかりました。迷うのは当然です。ただ、重要な研究の中には、発症のごく初期段階の患者が必要なことがあります。診断時の年齢、どこで診断されたか、どんな治療法があるか知る環境、参加可能な研究に関する知識など、多くの要因が判断に影響を及ぼします。研究には様々なタイミングや理由で、私たち患者だけでなく、パーキンソン病ではない人も同様に必要になります。臨床試験にはパーキンソン病の診断初期の人や長年罹患している人を必要とするものがあります。遺伝子の問題や脳深部刺激療法をすでにされているために参加できない研究もあります。逆に、まさにそういう人たちを必要とする研究もあります。

パーキンソン病との向き合い方を見つけていただくために、そして何より、ひとりぼっちではないことを知っていただくために、私たちの経験がお役に立つことを願っています。

かかりつけ医探しは重要

私の場合、病気が将来にどう影響するのかを理解できるまでに数か月かかりました。理解しても当時の私には何ができるのかあまり分かりませんでした。私は自分で動けるうちに、自分のために、そして最終的には他の誰かのためにできることをしなければならぬと分かりました。でも、何から手をつけていいのかがわかりませんでした。地元の神経内科医からは、運動障害の専門医(パーキンソン病専門の訓練を受けた神経内科医)を紹介されました。運動障害の専門医は、研究と治療の橋渡しをする重要な存在であり、患者それぞれに合った最新の研究を提案する役割を担っています。その医師の提案を受けた直後、私は初めて治験参加の登録を済ませました。これらの経験が私に自信、希望そして気力を与えてくれました。現在、私は他のパーキンソン病の方々に対して、運動障害の専門医と連絡を取り、治験について尋ねることを、SNSを通じて勧めています。治療法に向けた研究の一部になれることが、私にとってこの上ない勇気の源となっています

イザベル・ロブレド(アメリカ合衆国、テキサス州)

多様な研究

家庭医である私は、パーキンソン病がどういう病気か、治療法を開発するために研究がいかに重要かということを知っていました。私は患者に臨床試験への参加を勧めたことはありましたが、長年忙しさを言い訳に、自分が参加したことは一度もありませんでした。削除削除。しかし、徐々にではあ

マイケル・J・フォックス財団患者会は、当財団に対して以下の助言を行なっています。研究者や研究資金提供者に研究に対してより最適な患者を選ぶための戦略、わたしたちの使命である治療法発見に不可欠な患者へ研究を啓蒙することや患者とコンタクトを取る方法、新たな研究方法を開発する上での患者の役割、治療効果の評価のための仕組み

りますが、知らなかったことがたくさんあることに気づきました。貢献する方法は、労力や時間のかかるものだけではありません。研究には色々あり、時間の制約がある私でも対応できるものがあります。自分にできることを検討しているうちに、自分のライフスタイルや参加意欲の変化に応じて、関わり方を変えられるということを知りました。それ以来、私はオンラインで参加できる研究や、病院へ一回だけ足を運ばばいい治験に参加したり、そしていくつか長期のものにも参加するようになりました。現在、患者にできる最も重要なことの1つに遺伝子研究への貢献があります。研究によっては、単に唾液のサンプルを送るだけですむものもあります。生活の都合で制約があるとしても、可能な範囲で臨床研究に参加することが大切です。研究はボランティアがいなければ成り立ちません。こうして、私たちは、研究において重要な役割を果たしているのです。

ソーニャ・マーサー (アメリカ合衆国、オンタリオ州)

研究を通じて立ち向かう

パーキンソン病と診断されて、私が最初に行った行動は、病気に立ち向かうことでした。診断されたその日に臨床試験への参加に同意しました。病気と闘うのに最も良い方法は、病気の進行を遅らせたり止めたりする研究を進展させることです。今後でも出来るだけ多くの研究に参加し続けたいし、それをやめるつもりはありません。私は、治療につながるかもしれない研究をしている人と一緒に仕事をすることに心が躍ります。研究者とのやりとりが私に活力を与えてくれます。進歩を目の当たりにし、そこに自分も参加しているのだと考えると前向きになれます。私自身、そしてパーキンソン病と暮らす全ての人にとって、治療に繋がるかもしれない研究と関わることは大きな力を与えてくれるでしょう。

リン・ハガーブラント (アメリカ合衆国、コネチカ州)

自分の見方を変える

私にとって、パーキンソン病が時間と共に悪化していくことは最も辛い事でした。将来のことや自分のアイデンティティ、そして自分で生きることができなくなるのではという不安を覚えました。私自身も研究者 (生命科学以外)として、どのような病気かという事や臨床試験が重要であることを理解していましたが、参加するかどうか悩みました。しかし、とにかく行動しようと決め、科学者の皆さんと交流することで、決断が正しかったとすぐに確信しました。私が出会った多くの治験研究者にも、関わる理由がそれぞれにありました。それが何時間も研

究室にこもったり、患者をケアしたりといった行動につながっていたのです。その思いに気づき、研究参加への私の情熱は今日まで持続しています。パーキンソン病との戦いは孤独に感じるかもしれませんが、研究が私たちを団結させます。パーキンソン病の大きなコミュニティとつながったことで、自分の病気を見る目も変わりました。

ブライアン・ロバーツ (アメリカ合衆国、ニューヨーク州)

治験に参加するには移動しなければならない

悪化するばかりのピクつきと震えがパーキンソン病によるものだ、と医師に告げられた時、私はこう答えました。『それはどんな病気ですか?』はじめてのカギ括弧がないから私はグーグルでパーキンソン病について検索すると、有意義な情報に溢れた専門的なウェブサイトを見つけました。同時に、チャット勉強会、支援団体なども発見しました。私はそういったコミュニティに飛び込んで、パーキンソン病の初期から後期までたくさんの人に出会いました。変化をもたらしたいという願いを共有する中で、研究参加者が不足している状況に気づきました。毎月1箇所の研究施設につき患者が1名しか集まらないという悲惨な実態を知り、私たちは、患者が治験に参加するために施設への移動を援助する「治験交通手段プログラム (Clinical Trial Transportation Program)」を立ち上げました。治験への参加希望者たちに移動手段をサポートすることで、多くの治験が効率的に行われ、パーキンソン病治療の向上につながることを願っています。

スティーヴ・デウィット (アメリカ合衆国、コネチカ州)

パーキンソン病の治療法研究に関わる情熱が私たちを結束させ、運命を共にしていると思うと勇気づけられます。研究参加への経緯は、病気の進行の仕方がそれぞれ違うように、個人によって異なります。しかし、自分自身も含めたパーキンソン病患者の人生を変えたいという希望が、私たちを結びつける糸となります。あなたもこのコミュニティの大切な一員です。あなたにもパーキンソン病と共に生きる何百万人という人々と同じように、未来に直接影響を与える力があります。削除研究参加がもたらす大きな力を感じてください。

Israel Robledo By M. R. L.
Soania Mathray Steve Dowitte
Lynne Hagerblat

臨床研究参加の 6つのポイント



ポイント No. 1

患者は重要な研究パートナー

あなたはパーキンソン病(PD)の専門家です。科学者たちは病気を理解し、測定し、予測し、予防し、遅らせ、そして進行を止めるため、治験や研究においてあなたの協力を必要としています。今行われている治療法は、患者が研究のために協力をしてくださったから開発できたものです。



ポイント No. 2

あなたのための研究

診断を受けたばかりであったり、何十年の間パーキンソン病と暮らしていたり、脳深部刺激法を受けたり、あるいは研究所から何時間も離れた場所に住んでいたりとといった条件に関わらず、パーキンソン病の理解と新しい治療法の開発に貢献できます。さらに、パーキンソン病患者でなくても、パーキンソン病の研究に参加することができます。



ポイント No. 3

薬の治験が研究の全てではない

多くの研究では、パーキンソン病がどのような病気かを知るために、データとサンプルを集めています。治験や研究のなかには、投薬だけではなく運動療法、理学療法またはその他の非侵襲的な治療法を検証するものもあります。



ポイント No. 4

研究参加のメリットとデメリット

メリットとリスクや、利点と欠点、メリットとデメリットと対になった表現が何箇所かありますが、メリットとデメリットで統一した方がいいと思われま

す。新薬研究には副作用といったデメリットが潜んでいますが、参加することにはメリットもあります。自身の病気をコントロールできている感覚を得られると言う人もいます。また、パーキンソン病の専門家との接触時間も増えますし、新規の治療法を人より早く試せることもあるでしょう。



ポイント No. 5

最も大事なのあなたの安全

治験や研究ではリスクを最小限に抑えるための予防措置が講じられています。研究者はすべての研究計画と資料について外部の専門家委員会から承認を得なければなりません。また、研究中は研究の影響によるものかどうかに関わらず、参加者の健康について望ましくない変化を監視し、報告する義務があります。



ポイント No. 6

試験や研究を探す多様な方法

最初は研究参加の機会について医師に尋ねるべきですが、所属しているサポートグループやPDコミュニティからの紹介にも目を向けてみてください。保健所や患者団体には、対面式の研究イベントを開催しているところがあります。インターネットでも治験について調べることもできるでしょう。



「パーキンソン病の根治法の
発見は、わたしたち全員でも
たらずものである。」

マイケル・J・フォックス

第1章

臨床研究の基本

パーキンソン病の新薬を研究、開発し、実用化されるまでには、数十年もの時間と数十億ドルの資金に加え、何千人ものボランティア、研究者そして医師の力が必要です。まず、開発された治療が実際に有効かどうか、安全かどうかを確認するために、数年間に及ぶ基礎研究や前臨床試験が行われます。さらにその後、徹底的な審査によって選び抜かれたものだけが臨床試験にたどり着くことができます。

ただ、これらの関門を突破し、患者に試すことができるのがゴールではありません。人を対象とした治験や臨床研究は、新たな治療法開発の最終段階であり、極めて重要な行程です。その時こそ、ボランティアの方々の積極的な協力が必要です。パーキンソン病患者の参加がなければ、新たな治療法が承認されることはできません。削除。

マイケル・J・フォックス財団は、新しい治療法の初期段階の試験を支援し、より多くのパーキンソン病治療薬が、一日も早く承認されるよう組織的に取り組んでいます。研究を推進するためには資金も大切ですが、病気の解明や治療法発見に最も重要なのは、治験に参加していただくボランティアの方々です。パーキンソン病 (PD) が初めて医学書に掲載されてから200年が経ち、研究者たちはこの病気を少しずつ解明してきました。例えば、PDには、運動に関する症状以外に気分障害や記憶障害といった非運動症状があること、遺伝との関係があることなどです。様々なことが解明され、治療も研究も進歩してきました。いずれも、臨床試験やボランティアなしでは不可能でした。

臨床研究に参加することは新たな価値を生み出すということです。お金ではボランティア不足を解

決することはできません。これは、多くの臨床研究で直面している問題です。現在進行もしくは計画されている臨床試験の内、85%が終了予定の時期が伸びています。30%は開始すらできていません。そのため、研究は遅れてしまっているのです。

自分の身体の事を考え、パーキンソン病の研究に協力することで、世界が変わるきっかけになるかもしれません。あなたには、臨床研究を推し進め、パーキンソン病で苦しむ方々の日常生活を変える力があるのです。新しい治療法を解き明かすカギはあなたかもしれません。

この章では、臨床試験や研究の基本についてご説明します。研究者が臨床試験をどのように進めているのか、どのような人がボランティアになれるのか、そして試験に参加することによってどのようなメリットやデメリットがあるのかといった内容です。また、治験や研究の探し方、研究について医師へ相談する方法、また参加したいときに何を知っておくべきか、どうすれば参加できるかについてもここで扱います。

臨床試験の種類

臨床試験には様々な種類があり、大きく2つに分類されます。

- + **観察研究**：薬や治療法の試験は行いません。代わりに、研究者はボランティアの健康状態を調べたり、一定期間にわたって観察したりします。データを収集することで、どのようにパーキンソン病の経過を追っていくのか、治療をしていくのか、そしてどのように病気が進行していくのかについて理解を深めることが目的です。観察研究に参加する場合、検査のために診療所へ足を運んだり、採血や画像検査を受けたりすることもあります。場合によっては、数ヶ月毎にパソコンまたはスマートフォンで、アンケートに回答するだけで済むものもあります。(13ページの「研究における技術革命」をご覧ください。)
- + **介入研究**：薬もしくはその他の治療法の有効性と安全性を確認します。治療法は投薬に限らず、運動、外科手術、ビタミン、サプリメント、さらには鍼治療や瞑想など、補助療法の場合もあります。試験の目的や計画(プロトコルと呼びます)はそれぞれに異なるので、ボランティアの関わり方もさまざまです。

介入臨床試験の段階

新しい治療法の臨床試験は、段階(相とも言います。第1相～第4相試験に分かれます)を踏んで行われます。各相で要求される目的は異なりますし、各相ごとに試験方法は慎重に計画されます。

- + **第1相試験**：少数の人々(通常約10～100人)に対して、有効であると考えられる治療法を初めて人に行う試験です。多くの場合はパーキンソン病ではない人、すなわち対照実験ボランティア(健康な人)に試されます。通常、第1相試験の目的は新しい治療法の安全性を評価するために行います。また、副作用や、投与方法の有効性(経口か、注射か、など)、適切な用量に関する情報も集めます。介入試験のほとんどは平均して数ヶ月間に及びますが、外科療法などでもっと長くなるものがあります。
- + **第2相試験**：多数のパーキンソン病患者グループ(通常数百人)に対して行います。治療の安全性をより総合的に評価し、有効性と副作用を見積もるためのものです。数ヶ月から数年続くことがあります。

これらの試験は通常、無作為化対照試験で行います。つまり、参加者グループの片方だけに新しい治療法(実薬)を使い、もう片方(「対照試験」グループ)には標準的な治療法か、もしくはプラセボ(そっくりに見えるが有効成分は含まれていない偽薬)を使います。標準的な治療法とは、医療専門家が認めている適切で広く導入されているもので従来通りのものです。標準的な治療方法が存在しない場合は、プラセボを使用します。例えば、パーキンソン病には今のところ根治療法(病気の進行を遅らせるもしくは止める薬)がありません。そのため、新しく根治療法になるかもしれない治療法の試験では、比較のためにプラセボを使用して、効果を評価します。

参加者はくじ引きなど公平を期す手段でどちらかのグループに振り分けられます。多くの場合、これらの研究は「二重盲検」です。つまり、患者も研究チームもどちらの治療を受けているかわかられません。

- + **第3相試験**：パーキンソン病患者のさらに大規模なグループに対して(200～2000人規模ですが、外科療法の試験は小規模のこともあります)、治療の有効性、安全性、および副作用の是非を評価します。第3相試験も「無作為化対照試験」で、数年間続きます。ほとんどの場合、第3相試験は、1か所ではなく複数の施設で共同試験が行われます。よって個々の医療機関に参加しているボランティアの結果を組み合わせで評価します。

治療が第1相、第2相から先へ進むためには、安全性と有効性の基準を満たさなければなりません。第3相試験で結果が確認されたら、製薬会社は新しい医薬品の申請書を政府機関(米国食品医薬品局や欧州医薬品庁など)に提出することができます。審査機関の規則によって異なりますが、審査には申請から6～12か月以上かかることがあります。承認されると、ようやく新薬が製造され、実際に使用することができるようになります。

新薬が市場に出回り、医師や患者に使用されるようになったら、製薬会社は第4相臨床試験を始めます。第4相試験では、主に薬を服用している人々の長期的な副作用を評価します。同時に、その治

*下線の付いた言葉は一般的に使われる用語を示します。42ページから始まる用語集で意味を確認してください。

療法が他の症状に対して有効であることが発見されることもあります。

臨床試験の流れ

+ 研究には厳格な手順が定められています。

試験はいずれも、隅々まで厳重に検討されたプロトコル、つまり研究の全過程を詳述した計画に従います。何人のボランティアが必要か、どんな人が参加できるか、いつ試験を開始するか、どのように試験中の参加者の健康を調査するか、どれくらい研究が続くのか、どんな情報が記録されるかなど、細部まで決められています。普通の医療チームの仕事と同様に、医師・研究者・看護師・研究コーディネーターからなるスタッフが臨床試験を行います。主任研究者（通常は医師）がチーム全体と試験を指揮します。

+ **インフォームドコンセント（同意書）の記入は試験に登録する前に行います。** 試験に参加する前に、試験チームと面談をします。プロトコルで気になる部分を話し合い、質疑応答し、同意書に目を通します。この同意書にはインフォームドコンセントの内容が含まれます。同意書にはあなたのボランティアとしての権利と、試験参加で考えられるリスク、研究中に起こりうるものが列記されています。試験を行うにあたり何が起こり得るのかを理解し、不安を解消したうえで、登録したいと決心をされたら、同意書に署名してください。これは拘束力のある契約ではありません。いつでもあらゆる理由で取りやめることができます。（試験や治療を拒否することもできますが、その場合一旦開始された試験は中断される可能性があります）。

+ **独立した委員会が研究の監査と承認を行います。** 治験審査委員会（IRB） — 治験に関係のない医師、研究者、その他（通常、少なくとも1名以上の患者の声を代表する「科学者でない」人） — が、各試験のプロトコルおよびインフォームドコンセント文書の評価および承認を行います。この委員会は進行中の研究活動も監視しています。IRBは、研究に参加する人々の権利と福祉を保護するための組織です。

研究が終わった次の段階

臨床試験が終わると、治験チームはデータを分析し、重要な知見を導き出し、結果を公開もしくは会議で他の研究者に提示します。治験チームに問い合わせることも、公開された結果をオンラインで検索することもできます。試験が終了すると、チームは治療を次の段階の相試験へと進めるか

どうか検討します。安全性や治療効果のデータなどから、次の相試験に進めると判断することもあります。データに説得力がないため、それ以上の研究を進められないと判断することもあり、いずれの判断もとても重要なことです。

プラセボ対照試験に登録したことがある人は、プラセボを投与されたのか試験薬を投与されたのか疑問に思うことがよくあります。プロトコルが許す限り、この情報は試験を完了すると、知ることができます。参加者のなかには、試験が終了した後も試験薬を服用し続けることができるかどうかを知りたい人もいます。服用を続けることは多くの場合は認められませんが、試験プロトコルとインフォームドコンセントの文書は、この質問を想定して詳しく説明されています。さらに、試験が臨床試験の次の段階の相試験へと続くならば、研究に参加した人々は服用を続ける選択肢を与えられることもあります。ただし、様々な理由で、次の段階の相試験に登録しても、試験薬を継続して服用できるとは限りません。（例えば、新しい相試験では再無作為化が必要になることがあります。）

臨床研究における 公共政策の問題



医薬品開発に関わるのは、臨床試験やボランティアだけではありません。公共政策（政府の法律や規制）について常に情報を得ることが重要です。なぜなら、政策は研究から臨床応用まで評価方法や承認に直接影響を及ぼします。

厳格な承認基準の順守

臨床試験では治療法の安全性と有効性について検討します。研究者はこれらの問題を調査するためにかなりの時間と資金を費やします。米国食品医薬品局、欧州医薬品庁、および日本の医薬品医療機器総合機構（PMDA）などの政府機関は、臨床試験プロセスの終わりに薬剤を評価して、厳格な安全性と有効性の基準を満たしているかを確認します。これらの規制機関が最終的な承認の決定を下す一方で、公共政策は評価基準に影響を与える可能性があります。

医薬品開発者は患者のニーズを満たすこと

パーキンソン病（PD）を患っている人は、認知機能障害、平衡機能障害、便秘など多くの症状に応じてどの治療法を選択するかよく認識しています。米国では、FDAの安全性と効能への対策をしっかりと守りながら、政策立案者が重要な医薬品を迅速に市場に出回ることができるようにしました。

「画期的な治療法」と認められた場合、FDAがその治療法の評価をより迅速に行えるようになります。パーキンソン病による幻覚や妄想の治療薬として承認された最初の薬であるヌプラジド（ピマバンセリン）は、このプログラムを通じて商品化が早められました。パーキンソン病患者の最大50パーセントが、ある時点でこれらの症状を経験しますが（病歴が長い人や認知症または高齢者においてはより顕著）、承認された

治療法はそれまでありませんでした。予備的証拠に基づいて、FDAは、厳格な安全性および効能のガイドラインを守りながら、ヌプラジドの臨床試験開発および審査の期間を短縮しました。

変化の認識 研究傾向とツール

パーキンソン病の医薬品開発の過程には、運動症状および非運動症状に対して幅広い実験的治療、および多様な疾患修飾療法（パーキンソン病の進行を遅らせる、または止める可能性がある治療法）が含まれています。試験中の治療法には、α-シヌクレイン（PD患者の脳に凝集するタンパク質）→最後の括弧とじめるが不能を排除する抗体注入療法から、特定の遺伝子変異がある人たちに對する薬剤まで様々です。

患者の優先事項を考慮し、新しい機器や技術を取り入れた研究が進展しています。FDAの規制当局は、患者のニーズとそれらを満たすための最新の方法（独自の試験方法やその方法がうまくいっているかどうか判断する適切な評価方法など）を把握しなければなりません。

患者の優先事項を考えた際、ジスキネジア（長期のPD薬物使用による合併症として生じる不随意運動）を軽減または予防するための治療法は、リストの上位にあげられます。しかし、これらの治療法に効果があるかどうかを確認するには、適切に評価できる方法が必要になります。運動障害（ジスキネジア）を評価するための標準化された方法が存在しなかったため、マイケル・J・フォックス財団は統一した運動障害評価尺度の開発と検証に資金を提供しました。今やこの運動障害評価尺度は、運動障害に対する新たな治療法に効果があるかどうかを評価する方法として、臨床医、研究者および規制当局によって広く受け入れられています。

私たち全員が取り組んでいる分野の1つに遺伝子研究があります。パーキンソン病の遺伝子臨床試験はまだ始まったばかりですが、より精密な医療へとつながる試験です。この研究が進むにつれて、政府機関や研究者は、最良のデータを収集できるように、治験に応じて適正な参加人数や参加者の種類（遺伝子変異を持っている人、持っていない人）を決定します。

政策や研究は技術の進歩と共に歩んでいます。オンライン調査やスマートフォンを通じて収集されたデータにより、パーキンソン病が一体どのように患者の生活に影響しているのかということをより具体的に把握することができます。着用式の装置（ウェアラブル装置）を身につけることによって、薬を服用してからの行動の変化をリアルタイムで捉えることができます。今後政府機関は、新規と既存のテクノロジーをどのように治験に利用できるか、そして最も確実な結果につなげるためにどのような種類のデータを収集できるかを判断しなければなりません。

政策についてさらに学び、パーキンソン病の研究に影響を与える政策活動に参加するためには、[advocate.michaeljfox.org](https://michaeljfox.org)にアクセスしてください。

臨床試験の参加資格は？

多様な臨床試験には、多様なボランティアが必要です。しかし、変わらないことが1つあります。パーキンソン病(PD)の有無にかかわらず参加者が常に必要とされていることです。PD患者の家族だけでなく、この病気に関係のない人々も研究を進める上で患者と同じくらい重要です。

パーキンソン病の患者

パーキンソン病はひとくりにまとめることはできません。患者それぞれに自分の病気の経験があります。臨床試験ではさまざまな運動症状と非運動症状を伴う、さまざまなPD患者が必要です。研究者が病気をより正確に把握して、標的治療を開発できるように、PD患者一人一人が応援しています。

ポイントNo.1

患者は重要な研究パートナー

介入研究では、研究者たちは、治験で用いられる治療法を将来行われようの人たち(幅広い年齢層、人種、民族の男女)からボランティアを募集しています。臨床試験には幅広い参加者が必要です。なぜなら、パーキンソン病の特異性は別として、治療法に対する反応は人によってそれぞれ異なるからです。研究者が多様性のある集団を選ぶことによって、その治療介入が広範囲なPD患者の集団に対して安全かつ効果的であることを確かめることができます。

場合によっては、研究者は特定の小集団のPD患者を探すことがあります。例えば、パーキンソン病に関連する遺伝的変異は、アシュケナージ系ユダヤ人の子孫や北アフリカのベルベル人といった特定の背景がある人々に多く共通

しています。よってこれらの遺伝子変異やそれに対する治療となると、その遺伝子変異を持ったPD患者およびその家族を観察することから始めるのは理にかなっています。

パーキンソン病ではない人たち

PDにかかっていない研究参加者も、臨床研究に欠かせない情報をもたらしてくれます。「対照実験」ボランティアと呼ばれ、介入研究と観察研究の両方に貢献できます。第1相試験では、「対照実験」ボランティアの人によって新たな治療法の安全性を確認します。観察研究においては、研究者が「非パーキンソン病」の測定値を定義するのに「対照実験」ボランティアの測定値が役に立ちます。またパーキンソン病の自然な経過を比較する基準にもなり得ます。研究者が、年齢、性別、その他の特徴について、対照実験ボランティアと患者ボランティアを対比することによって、調査や検査(血液検査、画像検査、記憶検査)による違いがパーキンソン病によるものかどうか評価できます。

対象実験ボランティア、特に家族にPD患者がいる人たちが貢献できる分野に、遺伝子研究があります。研究によっては、疾患との関連性を特定するために、PDの有無にかかわらず家族の遺伝子を比較する場合があります。あるい

は、疾患の原因、危険因子、および潜在的な防御因子について詳しく知るために、PD関連の遺伝子変異を保有する一等親血縁者に注目することがあります。(「第3章: 遺伝学とパーキンソン病研究」29ページ参照)

治験が異なればボランティアも異なる

治験毎に対象とするパーキンソン病の症状などが異なることから、それに応じた種類のボランティアが必要になります。最初に、研究者は誰が参加できるか、できないかについてのガイドライン(包含基準と除外基準)を定めます。参加資格のあるボランティアには、特定の特徴が必要です(またはあってははいけません)。その特徴とは、年齢、性別、症状、病期、薬、他の病状または遺伝的要因などです。このチェックリストは、人々を治験から排除するためのものではなく、むしろ、適切な人々を適切な治験にかけ、研究者が必要とする答えが得られるようにするものです。リスクを最小限に抑えることも目的としています。たとえば、試験薬と相互作用する可能性のある薬を服用している方は、大抵はご遠慮いただいています。



研究を通じて愛する人を支える

妻のカレン・ジャッフェがパーキンソン病 (PD) と診断されたとき、夫マークは力になれる方法を探しました。マークは研究には「対照実験」のボランティアが必要だということを知り、参加したいと考えました。「カレンの心の支え以上の存在になりたくて、その確かな方法がこれでした。」とマークは語ります。

といっても、すぐに参加を決めたわけではありません。「研究手順の中には思わず尻込みしてしまうようなものもありました。」とマークは認めています。また試験に参加することで、健康に見えていた自分の身体に異常が見つかってしまうかもしれないことも心配だったようです。

しかし6ヵ月後、カレンはマークの贈り物に驚くこととなりました。それは、PPMI (MJF財団主催のパーキンソン病進行マーカーイニシアチブ) への、マークの参加申込書でした。

PPMIはパーキンソン病のバイオマーカー (病気の診断と追跡を行う客観的な方法) を探す観察研究です。マークは結婚記念日のプレゼントが他になかったから、と冗談のように言いましたが、それからまじめな顔で「バイオ

マーカーの研究がどれほど大事かを知って、迷いを捨て去ることができたよ」と言い足しました。

PPMIの一環として、マークは現在、年1回の検査を受けています。検査内容は脳の画像検査、血液と髄液の採取です。他には睡眠に関するアンケートへの回答や、記憶力の検査も受けています。参加から数年経ちますが、マークは欠かさずに検査に参加しています。マークは複数の医療センターで様々な医師から検査を受けてきました。どの医師も安心して検査を受けられるように最善を尽くしてくれている、とマークは語っています。

マークは他の試験にも参加しています。マークとカレンが二人とも参加できる研究があった時は、二人で一緒に研究に貢献しています。マークは「大きな進歩が見てとれます」と教えてくれました。「研究に参加すると、ものが動いているのを感じられるし、遠くにゴールラインも見えてきます。ゴールに向かって進むチームの一員になれた事に感動しています。」

研究における 技術革命



21世紀の技術躍進によって、パーキンソン病の研究も加速しています。パーキンソン病 (PD) の患者も研究者も、新しい文明の利器の恩恵を受けています。PD患者にとっては、臨床研究を探したり参加しやすくなり、また自身の病気の経過がわかりやすくなりました。研究者も新しいデータ分析の機器を使いこなし、今まででは不可能でしたが、よりPDという病気の全体像を把握できるようになりました。

臨床研究はオンラインへ

インターネットの普及によりパーキンソン病を抱える人々が臨床研究に参加する新しい方法も生まれました。いまや、研究の中には一部、もしくは完全にオンラインのものもあります。インターネットのお陰で、これまで参加ができない人々も参加できるようになりました。学術的な医療機関が近くにない人、移動が困難な人、PDであることを他人に知られたくない人、もしくは単純に時間がない人などです。

例えば、MJFFのオンライン研究であるFox Insight (今のところ英語のみです) では、PD患者が生活で体験したことを直接データ収集できます。参加者は希望する場所どこからでも90日ごとにアクセスし、PDの症状、投薬やその他生活の様々な側面を研究者に伝えます。PD集団のデータとして分析すれば、病気の理解や新しい治療法につながる可能性があります。

参加できる人の範囲や多様性が広がるだけでなく、コンピューターでアクセスして簡単に始めることができます。MJFFのオンライン臨床試験マッチングツールであるFox Trial Finder (現在日

本語は未対応です) などのリソースを使うと、ボランティアの人々は自分を必要としている研究を簡単に見つけることができます。中には自宅で出来るものもあります。Facebookなど、その他ソーシャルメディアも臨床試験の情報源になります。

モバイル技術で研究を患者の手のひらに

一般的な外来診療では、医師はパーキンソン病患者1人に対して5~10分の診察時間を費やします。治療には欠かせないものですが、日にち単位もしくは時間単位で変化する症状の多様性を考えると、診察時間は個人のPDのごく一部の状態を切り取ったにすぎません。

スマートフォンやアプリ、フィットネスモニターなどの手軽に身につけられる装置(ウェアラブル装置)を使うことで、症状や薬の効き目、運動量などPDの記録を毎日24時間とることができます。個別のまたは一般的な臨床試験で、研究者はこうした技術を使うことにより、治療法を理解しやすくなったり、投薬の調整についてよりよい方法を探したり、病状の進行を監視したりすることができます。また、技術によって研究者と患者の

距離はより縮まっています。テレメディシン (双方向ビデオへ使用されている) → 始めの括弧がないより、調査員は自宅の参加者と話し、調査を行うことができます。

データは発見をもたらす

オンライン調査やウェアラブル装置により、PDの有無にかかわらず、何千人もの人々から長期間にわたって大量のデータを収集することが可能になりました。豊富なデータセットにより、パーキンソン病に固有のパターンを発見することができます。これは研究者が今まで利用できなかった情報です。この情報は根治法の追求に役立つことが期待されています。



迅速な試験のために 世界中で協力する

それまでの人生では銃弾を受けても平気なくらい健康体でした。44歳でパーキンソン病になったのは、まったく予想外のことでした。しかしひとたび自分の診断を受け入れると（前向きに進んでいくには受け入れる事が重要だと思えます）、問題はこれから私はどうしていこうか、ということだけになりました。「パーキンソン病に罹っているだけの自分でいいのか？ それともパーキンソン病に対して何かやれる自分でいたいのか？」と私は自分自身に問いかけました。私は私自身と家族、そしてパーキンソン病（PD）を持つ何万人ものオーストラリア人の助けになりたいと考えました。それには研究が最善の方法だと知っていましたが、研究に関わるための手段を持っていませんでした。

私は単なる新しいパーキンソン病患者から研究の資金援助者になりました。「シェイクイットアップ・オーストラリア（Shake It Up Australia）」という財団を立ち上げたのです。医学的な経歴はなかったので、研究がどのように行われ、資金繰りがどのようにされているのかを理解するために、猛勉強しなければなりません。オーストラリアには優れた研究者たちがいますが、資金に困っている現状でありました。そこでマイケル・J・フォックス財団（MJFF）と連携し、彼らの戦略的な方法と患者中心の資金調達モデルを取り入れま

した。シェイクイットアップ・オーストラリア財団は2011年の発足以降、パーキンソン病研究に対して、MJFFと共同で600万ドル以上の資金提供をしており、国内最大の非政府支援組織となっています。

しかし、私たちは資金提供だけでは不十分と気づきました。ボランティアと彼らを必要としている試験を結びつける必要があったのです。ここでもMJFFと協働し、彼らのオンライン臨床試験マッチングツールであるFox Trial Finderをオーストラリア国内で使えるようにしました。2013年以来、2000人以上のオーストラリア人が参加募集をかけている治験探しにこのツールを使っています。

私たちは、PDの進行を遅らせ、改善し、そして根治するための方法や手段を発見できるよう日々前進しています。時としてPDによって明日が今日と変わってしまう事があっても、私は明日がよりよくなるよう常に前向きでいます。私はあらゆる人に物事を変える力があり、私たちの貢献により集まった結果が、最終的には根治療法につながると思いを信じています。

クライド・キャンベルは、シェイクイットアップ・オーストラリア財団の創設者です。オーストラリアのシドニーで妻そして3人の子供と暮らしています。

パーキンソン病研究への参加方法

臨床研究のボランティア参加を考えるとすることは、メリットとデメリットを天秤にかけるといことです。ちょうどパーキンソン病の症状に対して新しい薬を使うかどうか、手術治療をするかどうか悩む時と同様です。人生における決定すべてに言えますが、メリットがデメリットを上回るようにしたいものです。

研究に参加することで、生きる気力を取り戻せたり、パーキンソン病の研究者や最新の治療と触れ合う機会削除も多くなります。一方で、副作用や不快感などの危険にさらされる可能性もあります。あなたの研究に対する考えを家族やケアパートナーと話し合い、試験チームに研究に参加するにあたりどのような条件が必要か確かめてください。どの研究があなた個人の状況に合っているかを判断するには、あなたの担当医が助けてくれるでしょう。

メリットとデメリットを考える

特定の研究だけでなく、あらゆる研究に共通するメリット・デメリットが参考になるかもしれません。パーキンソン病を持つ人々は、しばしば研究に参加することによるメリットとして次のようなことが挙げられます。

- + 自身の治療において積極的な役割を果たせる
 - + 自分自身や他のパーキンソン病の人々、そして将来の世代のために科学を前進させられる
 - + 臨床研究以外では試せない、有望な新しい治療法に触れることができる
 - + 多くは最先端の医療機関に所属するパーキンソン病の専門家とパートナーになれる
 - + 治療法や研究の最先端に立てる。
- 一般に研究リスクとしては、新しい治療法を行う試験全般に関連した、副作用または有害事象の可能性が挙げられま

す。インフォームド・コンセント(同意書)の手続きの際、その試験に固有のリスクについても知ることができます。深刻な副作用を最小限に抑えるための予防策は何重にも講じられていますが、研究によってはそれでも起こる可能性があります。その他のデメリットとしては以下のようなものがあります。

- + 治療法にメリットがない可能性がある
- + 無作為試験では実薬に当たるか偽薬に当たるか選べない
- + 保険会社によって費用が負担されないコストもある
- + 病院やクリニックへ足を運ぶ回数が増える

特定の試験参加に必要な時間や労力を気にして参加をためらっているのであれば、試験によっては必要になる労力は様々であるということも覚えておいてください。オンライン試験や面会1回で済むものならそれほど大変ではないかもしれません。

パーキンソン病の試験について知る

参加を考えるのであれば、ボランティアを必要としている試験を調べてみてください。参加できる試験について、自分自身で学べることはたくさんあります。

ポイントNo.6

試験や研究を探す方法は色々あります。

- + 自分の担当医に、担当医自身やその同僚が指揮しているかもしれない臨床研究について聞いてみましょう。
- + 他のパーキンソン病患者のなかで参加経験がある人に話を聞くのもいいでしょう。
- + パーキンソンの研究教育イベントに参加して、自分の地域で行っている各種試験についてもっと学ぶことができます。
- + MJFFのウェブサイトをチェックしてください(現在英語のみです)。

あなたの担当医と話を

あなたの担当医はあなたの医学的状況を最もよく知っているため、担当医が研究に対してどのように考えているか、そしてあなたがどのようにして研究に参加できるかを知っていることは重要です。質問によっては試験チームだけでなく、以下のように担当医にも聞いてみたほうがいいものもあります。

- + **いま自分が治療を受けている担当医(家庭医およびパーキンソン病を普段治療してくれている医師)は変えずに済みますか?**
簡単に答えれば、「はい」です。臨床試験の条件によっては研究チームを訪れることもあるでしょうが、これはあなたの日常的医療と異なります。臨床試験中にあなたが診察を受ける可能性があるパーキンソン病の専門医は、今行なっている医療全般およびパーキンソン病の治療について意思

決定をすることはありません。あなたは、いつもの担当医に診察を受けることができますし、むしろ受けるべきです。可能であれば、その担当医と試験チームが連絡をとり、あなたについて最新の状況を把握できるようにしてください。治験によってはPD薬を調整する場合があります、またどう調整されるのかをあなたの担当医が知っておくことは特に重要です。そして、あなたが治験を受けて結果を受け取ったならば、あなたの担当医もそれを見たいと思うかもしれません。

+ **いま飲んでる薬やその他のことについてはどうなりますか？**

試験プロトコルや採用基準、除外基準には薬や医学的な条件も考慮されており、適切な試験と適切な人が選ばれるようになっていきます。例えば認知機能障害など、病状によっては参加できなくなる試験もあります。むしろ、まさにそういった人が必要となるものもあります。研究者は、高血圧や心臓病などのすべての病状、およびその治療薬について慎重に検討します。参加するとあなたに大きなリスクが生じると判断された場合、試験から除外する判断をしましょう。試験チームはまた、試験中にパーキンソン病以外の薬を調整することもしません。しかし、あなたのPDの薬は試験の一環として変更する必要があるかもしれません。これについては、事前に普段あなたの診療に当たっているパーキンソン病担当医に相談すると良いでしょう。

+ **保険の適用や費用についてはどうなりますか？**

臨床試験の費用には2種類あります。標準的な患者ケア費用と研究費用です。標準的な患者ケア費用とは、試験中かどうかは関係なく、パーキンソン病の治療に関連するものです。医師の診察、薬物治療、採血や画像検査が含まれます。健康保険が適用されることが多いですが、補償の範囲を確認するため、ご利用の保険会社と相談したほうが良いでしょう。研究費用、つまり治験薬や採血、画像診断および、試験のためだけに行われるその他の検査費用は、通常保険が適用されず、研究資金の提供者によ

って負担されています。調査研究中に発生する可能性がある問題に関連した費用は、扱いが研究ごとに異なります。保険の範囲と費用については、あなたの保険業者と試験チームに対してしっかり聞いておくべき事柄と言えます。

+ **プラセボ（偽薬）を使うことになったらどうするの？**

人によっては新薬を使いたくて臨床試験のボランティアをしている人もいます。残念ながら、無作為試験では実薬およびプラセボグループを自身で選ぶことはできません（研究の統計や計算の有効度を高めるため、患者をランダムに実薬のグループとプラセボのグループに分けなければなりません）。新たな治療法にてもたせらるであろう効果と危険性は、それらを使わない場合（すなわち、プラセボを使うこと）の効果および危険性と比較して測定される必要があります。試験でプラセボを服用する人々は非常に重要な役割を果たします。それにより、良い効果も悪い効果も研究中の治療によるものであり、他の要因によるものではないことを確認する助けとなります。プラセボ対照試験により、臨床研究の治療法が効くにせよ効かないにせよ最高レベルの科学的証拠を与えてくれます。自分がプラセボ側になる可能性があるかどうかを尋ねてみてください。多くの試験では可能性は半々ではありません。プラセボグループより多くの人が実薬グループになる可能性があります。

+ **辞めなくなったらどうすればいいですか？**

参加はあくまでもボランティアです。理想的には、研究が完了するまで残って頂きたいのですが、いつでも辞めることができます。生活状況や健康状態、その他の要因によって治験辞退の判断をすることもあるでしょう。これはやむを得ない事です。正式に試験を辞退するには、試験チームに通知し、特定のプロトコルに従ってください。治験薬の使用を中止しても、研究を続けることが可能な場合があります。その際、研究者が貴重なデータを収集し続けるのに役立ちます。

+ **ボランティアするかどうかはどう決めたらいいですか？**

突き詰めて言えば、参加するかどうかはあなた次第です。しかし、独りで考えるべきということではありません。あなたのケアパートナー、家族、そして医師を含めた信頼できる人々に意見を聞いてみてください。十分な情報に基づいた決定を下せるよう、試験チームにわからないことはすべて聞いてください。具体的な試験においては、以下のような点を考えてみてください。

+ この研究の目的は何ですか？

+ 具体的には何をしますか？例えば薬は、一日何回飲む必要がありますか？

+ 起こりうるメリットとデメリットは何ですか？私がいま行っている治療法とどう違うのですか？

+ 介入研究なら、私が偽薬のグループに割り当てられる可能性は？

+ 起こりうる副作用はどのようなものですか？

+ この研究は日常生活にどう影響しますか？研究チームにはどのくらいの頻度で会う必要がありますか、またどのくらいの期間、研究チームに会いに行くのでしょうか？

+ 試験はいつ、どこで行われますか？

+ どんな情報が集められるのですか？

+ 研究チームに会いに行く時、ケアパートナーかその他の誰かの付き添いが必要ですか？

+ 入院しなければなりませんか？

+ かかった経費などは負担されますか？

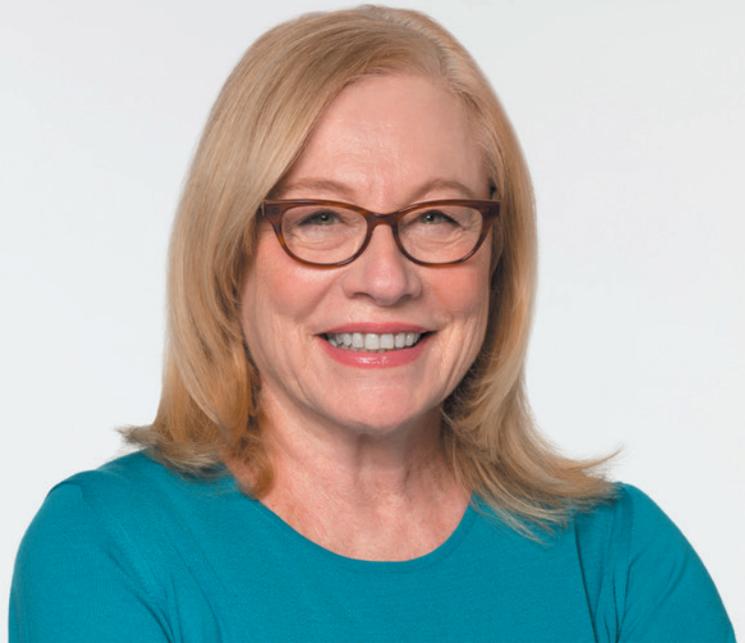
+ 研究はどれくらい続きますか？

+ いま使っているパーキンソン病の薬を止めたり変えたりする必要はありますか？

+ 治験薬に効果があったら続けてもいいですか？

+ 参加を取りやめたらどうなりますか？

あなた自身が置かれる状況や試験について、もっとたくさんの疑問が思い浮かぶことでしょう。パーキンソン病研究に参加するという決断に不安がなくなるまで、時間をかけて必要な情報を集めてください。



研究なくして根治療法は 生まれない

私は研究がなければ薬を使うことができません。現在の治療法の限界や合併症と戦いながら、パーキンソン病と20年から30年つきあっている方々を私は診察してきました。私は患者の将来になるためのことをしたい、そしていずれはパーキンソン病で苦しむ人々が世界にいなくなるところまで進歩させたいと考えています。

パーキンソン病の人が望むのは、根治療法です。私たちは着実に近づいています（そう期待を持っています）が、研究とボランティア無しでは実現しません。

私が常に言うことですが、何を不快に感じるかは人それぞれです。観察研究でも、介入研究でも、自分がストレスなくできることをやってください。腰椎穿刺のある第2相試験に参加してみたいと思いますか？思う人も思わない人もいますでしょう。では、患者の周辺環境の影響を調べるためにアンケートに答えてみたいと思いますか？いかがでしょうか？削除。

そして、どのような形の参加であっても治験にとっては有益です。新しい治療法の臨床試験が重要なのは言うまでもありませんが、臨床観察も重要なことなのです。小さいことが大きな違いを生むこともあります。

研究に参加する動機も人によって異なります。私の患者の一人がよく悩んでいます。研究への参加は自分のため？他人のため？もちろん研究への参加は自分のためにもなりますが、他の人のためにもなります。治験への参加は自分の人生において自分のやりたいことと、他者のためになることが同時に実現できる数少ない機会です。そんなことそうそうあるでしょうか？

スーザン・ブレスマン医師、ニューヨーク市マウント・サイナイ病院医科大学マーケン神経学研究所所長兼教授



「まずやろうとしな
ければ、
何もできない。」

マイケル・J・フォックス

第2章

あなたにもできる パーキンソン病研究への関わり方

パーキンソン病患者さんは、研究へ参加する選択肢もあります。パーキンソン病に罹患していたら、どこにいても研究に貢献していただけます。新たにパーキンソン病と診断され、まだ投薬を始めていない場合は、病気の進行を遅らせることを目的とした治験へ参加ができるかもしれません。既存の治療法を改善する研究者たちはあなたのような人をさがしています。あなたが運動障害、平衡障害または認知機能障害を認めるならば、これらの症状に対する新たな治療法をはじめることができるかもしれません。

数百種類ものパーキンソン病研究が現在進行中であり、いずれもボランティアを必要としています。PDの診断方法に焦点を当てる研究者もいれば、転倒や認知症など、有効な治療法がほとんど存在しない症状に焦点を当てる研究者もいます。さらに、病気の進行を止める可能性がある新薬を試す研究者もいます。対面形式やオンラインでの研究によって、患者さんは自らの治療に、より専念できるとともに、他の患者さんと交流を持つことができます。

自らの闘病生活を通して、様々な研究と関わる患者さんもいます。ボランティアに参加した時期や理由に関わらず、研究に参加することで、生きがいや充足感を実感する人も大勢います。

PDのいかなる病期においても研究には意義があります。この章では、パーキンソン病のさまざまなタイミングにおいて参加できる臨床試験や研究の種類、それらの重要性について説明します。

パーキンソン病研究 への参加(発症早期)

パーキンソン病と診断されてから最初の数ヶ月または数年は、心が押しつぶされそうになります。さまざまな感情が去来し、ご自分がパーキンソン病(PD)に負けてしまうのではないかと不安になり、治療法の選択を検討するなかで、(多くの患者さんと同様に)病気であることを隠そうとするかもしれません。この時期に臨床試験に参加することを考えている人が少ないのも無理はありません。対処することがあまりにも多く、ボランティアとして研究に参加することは優先度が低いように思われるかもしれません。

しかし、PDと診断されてからはじめの数年以上の人たちは研究に貢献するうえで、特別な立場にあります。それに加えて、臨床研究によって新たな治療法を受けられる可能性やパーキンソン病の専門家による診察、健康管理の機会を得られるでしょう。パーキンソン病の初期のころは、人生がひっくり返ったように感じますが、研究に参加することが今後の道しるべになるかもしれません。

パーキンソン病の進行を止める

疾患修飾療法(PDの進行を遅らせたり、止めたり、あるいは改善させる)は、パーキンソン病の患者さんにとっては大きな発見になるでしょう。このような可能性のある治療法には臨床試験が進められている、または近々実施が予定されているものがあります。これらの

薬は、実験室レベルや集団調査において、パーキンソン病の進行を遅らせる、またはリスクを低下させる可能性があることを示しており、現在研究者たちは安全性と効能を試しています。

多くの治験では、パーキンソン病と最近診断され、多くの場合まだPD薬による治療を受けていない参加者が必要になります。研究者はこれを未治療パーキンソン病と呼んでいます。基準を定めることにより特定のPD薬を服用している人たちの参加を認めています。初期のPDの患者さんたちの多くは、自らの病気を隠し、ボランティアを必要とする研究があることを知りません。事実、これらの治験は十分な数の参加者を確保するのに苦労しています。

しかし、疾患修飾療法の治験が誰にとっても適しているというわけではありません。症状や重症度によっては、すぐにPD薬を始める必要がある人もいます。中には偽薬を投与されるのを好まない人もいます。(多くの治験はプラセボ対照試験です。つまり、参加者の1グループに偽薬を用いて、実際の治験療法を受けているグループと比較します。)いずれにせよ、新たにPDと診断された人たちは常にPD研究に多くの価値ある貢献をすることができます。

初期症状の治療

パーキンソン病の診断は、振戦、筋強剛および動作緩慢などの特徴的な運動症状に基づいて行われます。このような運動障害が現われる前に、うつ病や便秘などの症状を生じることがあります。これらの症状(運動症状と非運動症状の両方)に対する治療法を試している臨床研究が多数あります。また、必ずしも新薬を試さない臨床試験もあります。

ポイントNo.2 あなたのための研究

たとえば、疲労に対する運動療法や気分の不調を改善する認知行動療法の

研究に参加できます。さらに、初期段階のパーキンソン病に対する全ての治験が未治療の患者さんを必要とするわけではありません。たとえば、非運動症状の研究では、参加者に運動症状の治療薬を変えるように要求することはありません。

発症と進行について学ぶ

発症初期の患者さんは、研究者たちに多くの知見をもたらします。パーキンソン病がなぜ、そしてどのようにして始まるのか、解明すべきことはたくさんあり、参加される皆さんは大きな助けになります。研究に長期間にわたり参加していただくと、研究者はパーキンソン病の進行状況を検討することもできます。この情報によって、病気の経過を予測する方法や進行を止める新たな治療法を開発できる可能性があります。

新たな治療薬を試すわけではなく、病気の発症や進行を対象とする研究を観察研究といい、形式や規模は様々です。観察研究には、病気の進行を診断し追跡することができる変化(バイオマーカーなど)を探るために画像検査を受ける、病気が時間とともにどのように変化するかを見極めるために症状についてインターネットで問診票に記入する、または特定のリスク要因にさらされているかどうかを確認するために1回限りのアンケートに記入するなど、多岐に渡ります。あるいは、PDの病態を解明する(潜在的な薬剤標的を特定する)ために、皮膚の細胞を提供していただき、それをドパミン神経に分化させて、PDを“培養皿の中”で研究することもあります。

観察研究によっては、研究者がPDの特徴や原因を理解するのに脳組織が必要になります。脳を提供するというようなことは、高齢期になるかパーキンソン病がかなり進行するまで想像もつかないでしょうが、脳組織と症状や経過を対比させることで、研究者はより重要な知見を得られるため、早期から検討することが大事になります。(24ページ「研究のために脳組織を提供する」参照)。

早期に選択肢を知る

もし、あなたが最近PDと診断され、特に症状が軽度の場合には、研究に参加することによるメリットとデメリット、並びに投薬治療を開始する前に登録できる研究について知りたいと思われるでしょう。まず担当医師から十分な説明を受け、十分に話し合った上で、ご自身に最適な選択をしてください。

多くの医師は、とりわけ自らの診療機関が臨床試験の実施現場から地理的に離れていると、研究への参加を促さないかもしれません。2014年、ハリス・ポールは、MJFFと製薬会社に代わって調査をしたところ、10名の医師のうち1名だけが、研究について頻繁に患者と話し合ったと回答しました。特に医師が研究よりも治療に重点を置いている場合、時間的な制約がこのような会話の妨げになるかもしれません。それでも患者さんは、研究についての情報や参加する機会について担当医師に頼っています。

担当医師との相談や利用可能な試験について学ぶ際のヒントは、7ページの「第1章:臨床研究の基本」をご覧ください。

ポイントNo.1 患者さんは重要な研究パートナー

さい。

肝心なのは、十分な情報に基づいた決定を下せるように、早い段階で選択肢を知っておくことです。診断を受けてから間もない時期(心が押しつぶされかねない時期)に研究に参加することは、多くの人にとって、自らの病気に対する捉え方を変えるきっかけとなります。



パーキンソン病の 診断を理解する

ダン・キネルは、自らがパーキンソン病 (PD) を患っていることを知ってからわずか3か月後に研究に参加しました。それは予想外の決断でした。

当初、ダンは研究参加については考えもしていませんでした。新たに診断された多くの人と同様に、ダンは自分のライフスタイルに対してPDがもたらすかもしれない影響を理解し受け入れることに苦労しました。ダンは法律事務所に勤務しており、子供がいて、忙しい社会生活を送っていました。「パーキンソン病にかかるまでは健全と思っていました。ところが、突然、深い闇の底に落とされた気持ちになりました。」

週末、ふたりの友人がダンを元気づけるためにニューヨークに誘ったとき、ダンは当財団による臨床試験展示会を偶然見かけました。PD患者さんと治験との橋渡しの役割を行っていたこの展示会で、ダンはボランティア (特に診断から間もない、まだ薬を用いていない人たち) がいかに大切であるか学びました。この展示会で、PDと診断されてから探し求めていた目的意識がダンの心に芽生えま

した。なんと、その場で2つの治験に申し込んだのです。

以来、ダンは前に進み続けています。過去4年間で、削除12件以上の観察研究と介入研究に対面式とオンラインにより参加しました。「私はそれぞれの治験から異なる視点を学びました」とダンは語っています。「わたしは、それぞれの治験を、質問をしたり、研究者から学んだり、自分や他の患者さんに有益なこともたらず機会として捉えています。」

また、ダンは研究大使となり、臨床試験に参加することの重要性、ボランティアの必要性および参加方法について、コミュニティに向けてメッセージを発信しています。ダンは治療法研究の最前線にいて自らを元気づけ、力が湧いてくると語っています。「研究に参加することで、自分の診断に対して、ケアをしてくれる人たちに対して、そしてあなたの周りに広がる世界に対しての見方が変わります。何百万もの人々を苦しめている問題を解決するために一役買っていることを実感させてくれます。」

パーキンソン病研究への参加(慢性期)

早期の患者さんを対象とした臨床試験研究もありますが、パーキンソン病と診断されて月日が経過した患者さんを対象としたものも多くあります。中期から進行期のパーキンソン病の患者さん(パーキンソン病治療のために外科手術を受けたことのある人を含む)は、多様な介入研究や観察研究に適している場合があります。

ポイントNo.2 あなたのための研究

しかし、病気の進行期に参加するには、愛する人や介護パートナーのサポートがより多く必要になるかもしれません。どの研究があなたにとって相応しく適しているか、担当医師と話し合い、ネットワークを活用してください。

進行期の症状の研究

パーキンソン病 (PD) の多くの点において、病気の経過が進行期に至るまで研究ができないものがあります。特定の症状 (認知症、歩行および平衡感覚障害、運動障害 (勝手に身体が動いてしまうなど)、主に中期から進行期のパーキンソン病の人に現れます。これらのPDの病状や治療法 (薬、運動、理学療法など) をよりよく理解するための研究には、ボランティアの参加が不可欠です。

観察研究もまた、長い間病気を患っている方々が必要です。Fox Insight (現在英語のみ) はMJFFのオンライン研究です。パーキンソン病の各ステージの患者さんのデータを収集しています。進行期のPD患者さんの生活がどのようなものであるかという情報を研究者と共有することで、資源の割り当てや研究設計、そして新しい治療法の提唱に役立ちます。

疾患修飾療法を評価する試験のなかには、パーキンソン病を数年以上患っている人や、PDの薬を使っている人でも参加できるものがあります。

DBSおよびその他の外科的治療の参加

「脳深部刺激療法 (DBS) を受けた場合でも、まだ研究に参加できますか？」という質問をよくいただきます。答えは「イエス」です。どんな人にも適した研究があります。ただし、試験によってはDBSや他の外科的処置を脳に行ったことがある人、または特定の薬を服用している人は参加できない場合もあります。とはいえ、多くの試験で外科的処置や治療法を受けている人でも問題ありません。参加資格があるかどうか、試験の採用基準と除外基準を確認し、また研究参加によって、あなたの治療計画に与える影響について、担当医師に相談してください。

あなたの大事な人に呼び掛ける

パーキンソン病進行期には、できないことが多くなる場合があり、誰かの助けが

ますます必要になります。臨床研究のボランティアなど考える余裕はないかもしれません。介護パートナーの方も、様々な参加方法があるということを知らないかもしれません。2014年のハリス・ポールの調査では、進行期PD患者さんのケアをしている人のうち、患者さんに研究への参加を勧めたいと答えたのは41%だけでした。

介護パートナーにとって、愛する人をボランティアに参加させることは、時間と労力の負担になるでしょう。しかし、研究への参加にはさまざまなレベルや方法があることをぜひ考慮に入れてください。介護パートナーにオンライン調査の回答を手伝ってもらうこともできるでしょう。研究施設によっては、配車型ライドシェア (タクシーの代わりに一般の方がドライバーでアプリなどで行きたい場所を入力し車がきたら乗るだけ。決済もアプリ内で完了できる) を実験的に行っているところもあります。

これは、試験や研究へ参加を判断するとき、介護パートナーがコストとメリットを考えるのに手助けになるでしょう。試験ボランティアになることは時間と労力がかかるかもしれませんが、研究は新しい治療法を試すのに役立ち、パーキンソン病の専門家とより長くふれあう機会にもなります。覚えておいていただきたいのは、研究には介護パートナーのニーズに焦点をあてたものがあり、PDの治療はもちろん、それ以上に貢献することができます。

ポイントNo.5 最も大事なのはあなたの安全。

研究のために脳組織を提供する

研究者は、パーキンソン病患者さんの脳を調べることで、多くのことを学べます。例えば、脳組織を解析することでパーキンソン病の影響や、どこの部位を治療の標的にすればよいのか理解することができます。脳の提供プログラムは全

国で実施しています。中には、事前の同意や定期検査のために研究施設への訪問を必要とするものがあります。

この決断については、あなたの愛する人と話し合い、あなたの考えを確実に伝えておくべきです。今のうちに意思を家族に表明しておくことで、提供の計画や調整が行いやすくなるでしょう。担当医師も悩みに答えてくれるでしょうし、脳提供プログラムを紹介してくれることもあります。アメリカ国立衛生研究所のプログラムの詳細はneurobiobank.nih.govで知ることができます。



科学のために踊る

マニー・トリホスはパーキンソン病と診断されてから現在に至る10年もの間、研究に貢献し続けてきました。長年にわたり、彼は非運動症状に関するオンライン調査から、運動症状を軽減する治療法の試験まで、ありとあらゆるものに参加してきました。パーキンソン病の症状が人によって様々だと知り、マニーは、自分に効きそうなものを探すために色々試しています。

「自分の身体の変化に注意することは、私自身が研究に参加し続けるための戦略なのです」とマニーは言います。彼はパーキンソン病が進行するにつれ、平衡機能障害、前屈姿勢、筋強剛の増強などに気づきました。バランスや姿勢の問題は、現在の薬で治すことは困難ですが、そもそもマニーに投与中の薬が効かなくなっているという可能性もあります。効果が安定せずに短時間で消えてしまうこともあるのです。

マニーは、自らの置かれた状況が、新たなより良い治療法に向かって研究を進める一助になると考えています。そこで、自分の症状の多くを標的にしたダンスの研究に出会ったと

き、すぐに参加を決めました。ダンスは楽しいうえに「自分の体を可能な限り動かせる」ため、お気に入りの研究になりました。それから、運動症状と非運動症状の両方について、さまざまなスタイルのダンスに関する研究にいくつも参加しました。

近頃は動き回るのが少し難しくなってきましたが、それでもマニーは毎週研究へ参加し続けています。移動時間を増やすことで調整しています。彼にとって他の患者や研究者と交流することで生まれる前向きな感情は、労力に見合うことです。

マニーは研究についてこう語ります。「自分がどうなってしまったのかを考えるより、自分にとって何が大事かを考えるようにすれば、誰もが研究に参加できると気付くでしょう。人生を豊かにする研究に参加するチャンスは、誰にでもあります」。パーキンソン病患者は、運動能力、感情そして記憶に変化が起きることを経験するでしょう。ダンスはマニーがこれらの変化に対応するのに役立っています。マニーは『ダンスは治療～ダンスは治療の次に有効です』と話してくれました。



研究のパートナー

スティーヴン・スペンサーは13年前にパーキンソン病の診断を受けた時、ためらうことなく臨床試験に参加しました。妻のケイも迷うことなく、対照試験のボランティアとして一緒に参加しました。結婚して40年が経つこの夫妻は、色々なことを一緒にやってきました。大学受験の勉強、言語病理学者としての仕事、それから子育てもです。パーキンソン病(PD)が二人の人生に立ちだかった時、研究に二人で参加するのも自然の流れでした。

スティーヴンとケイは時には一緒に、時には別々に、いくつかの研究に参加しました。たとえば、MJFFのオンライン研究であるFox Insight (現在は英語版のみ)には自宅のリビングで、2人で同時に参加しました。スティーヴンは3か月ごとに問診票に答えてPDの生活内容を研究者に伝えます。ケイも同じものを対照試験のボランティアとして回答しています。スティーヴンだけが参加する試験では、ケイに手伝ってもらっています。例えば指定の場所や医療機関に連れていきます。ケイはそれも彼女ができる貢献だと考えています。「私たちはチームですから」と彼女は当然のようにいいます。「二人で取り組むんです。」

3年前にスティーヴンが脳深部刺激療法(DBS)を受けてからも、二人は一緒に歩み続けています。むしろ、スティーヴンは自分を必要としている研究をやりとげるための活力を得たのかもしれませんが。手術により疲労が和らぎ、運動症状も緩和されました。ただし、あらゆる病状や薬と同様に、DBSを受けたことで、スティーブに適する研究と、対象から外れる研究が明らかになりました。

スティーヴンとケイの研究に対する取り組みは臨床試験だけに留まりません。2017年2月にはワシントンD.C.で開催されたMJFFの公共政策フォーラムに参加しました。そこで、二人は200人の他の介護パートナーやパーキンソン病患者と共に、パーキンソン病の研究、医薬品開発、およびヘルスケアを支持しました。

パーキンソン病の研究で二人が体験してきたことを通して、ケイは「何千人もの人々が根治法を追い求め、何千通りもの道をたどっています」と考えを述べています。続けて、「これほどの人々が努力していることに頭が下がる思いですし、私たちがその一員でいることに力づけられます。」と語っています。

覚えておいてください

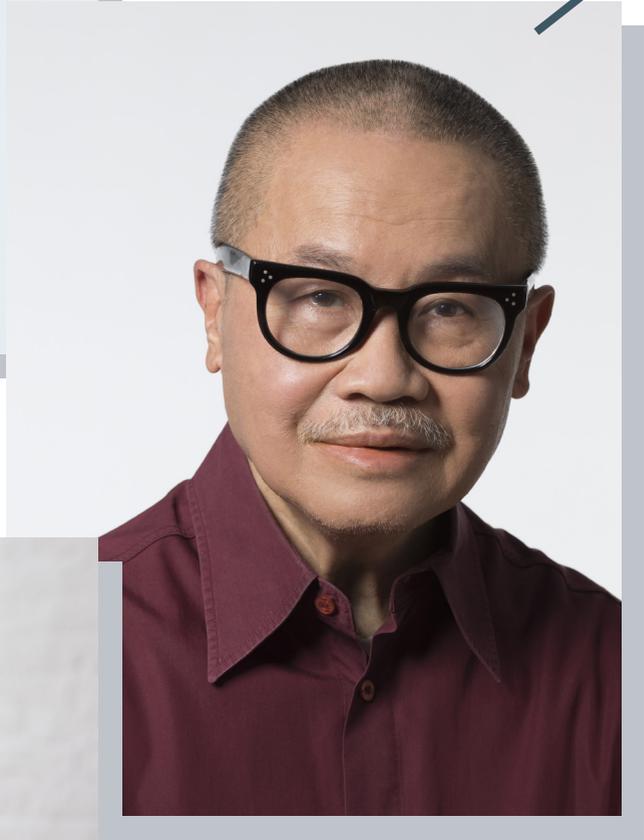
あなたにもできる パーキンソン病研究 への関わり方

科学の進歩には幅広い参加者が必要です。多様な人種や男女というだけでなく、パーキンソン病の様々なステージについてもそうです。あなたとパーキンソン病の付き合いがどのようなものであっても、この病気に対するより深い理解と治療法の改善のために、あなたが貢献できる方法が必ずあります。

- + **パーキンソン病にはさまざまな側面に着目している何百もの研究があります。**あなたの病状や研究に対する興味の程度に関わらず、あなたに合った試験や研究があるでしょう。参加できるものには、介入研究や観察研究、直接参加またはオンライン参加、1回限りの参加、数年にわたり参加するものがあります。
- + **パーキンソン病との生活の中で、時期に応じて、適切な試験や研究は変わってくるかもしれません。**研究によっては、疾患のさまざまな段階に応じて、関連性が強くなる、あるいは参加

しやすくなるものもあります。例えば、パーキンソン病の初期段階における疾患修飾療法、進行期症状の研究、または移動が難しい場合はオンライン研究があります。

- + **介護パートナーにどこまで手伝ってもらえるか考えみてください。**試験や研究に参加する前によく相談することです。研究のボランティアはあなたの大事な人に時間や労力の負担をかける場合があります。また研究に関わってもらう必要もあるかもしれません。とくにパーキンソン病が中期や進行期になった時に大事になります。



「答えは私たちみんなの中にある。」

マイケル・J・フォックス

第3章

遺伝学と パーキンソン病の削除研究

パーキンソン病の研究及び治療法開発は、ボランティアによる遺伝子研究の進歩によって大きく進歩してきました。

ほんの20年前までは、パーキンソン病の原因は未知の環境要因であると考えられていました。しかしその後の研究で代々パーキンソン病の発症者が多い一族のDNAが分析され、パーキンソン病に関連した遺伝子 (SNCA) が発見されました。

これはパーキンソン病と遺伝子との結びつきを解き明かし、謎の解明につながる画期的な発見でした。パーキンソン病患者の脳の神経細胞には共通して見られる塊(レビー小体)が存在し、その大部分がα-シヌクレインというタンパク質でできていますが、そのα-シヌクレインはSNCA遺伝子によって作られるのです。現在、このα-シヌクレインの異常がパーキンソン病の主な原因として有力視されており、パーキンソン病の診断と追跡の方法、進行を遅らせる方法、または止めるための治療法を開発するため、このタンパク質が多く研究されています。

このように、遺伝子研究はパーキンソン病に打ち勝つために非常に重要であり、パーキンソン病の革新的な治療の開発を後押しするものです。これらはパーキンソン病の原因解明を進め、パーキンソン病患者すべてに恩恵をもたらしうる疾患修飾療法はもとより、個人の遺伝子構成に標的を絞った治療法の開発へとつながるでしょう。

今日では何十もの遺伝子変異がパーキンソン病の発症リスクに関わっていることが明らかになっており、それらが病気に影響する仕組みの解明が進められていますが、まだ分からないことも多いのが現状です。

その真実にたどり着くためには、パーキンソン病患者、その家族、パーキンソン病にかかっていない人など、あらゆる方々のボランティアが不可欠です。しかしながら遺伝子研究には、参加する前に検討が必要な特有の課題もあります。ご自身の遺伝子情報のプライバシーや、どのようにして遺伝子検査の結果が解釈されるのか等、気になるかもしれません。この章の内容が、遺伝子研究に参加することがあなたにとってどのような意味があるのか、ご理解の一助となれば幸いです。

基本の『き』は新たに改行

遺伝子は、親から子へと世代を超えて受け継がれています。私たちの体は、目の色などの外から見えるものから、病気にかかる可能性などの外からは見えないものまで様々な要素を持った遺伝子を受け継いでいます。私たちは大部分で同じ配列の遺伝子を持っていますが、配列の変化した遺伝子を持っている人もいます。これを遺伝子変異と呼びます。

誰もが遺伝子のコピーを2つ持っていて、両親から1つずつ受け継いでいます。これらのコピーのうちの1つに変異があればパーキンソン病発症リスクが高くなるものがあります。これを「優性」変異と呼びます。一方、両方のコピーに変異があって初めてパーキンソン病を引き起こすものもあります。これを「劣性」変異と呼びます。パーキンソン病を若い世代で発症する遺伝子変異もあれば、一般的な好発年齢層で発症する遺伝子変異もあります。遺伝子異常のタイプによっては、パーキンソン病の進行の仕方や治療に対する反応の程度に影響を与えるものもあります。個々の詳細は複雑なものではありますが、担当医師や遺伝カウンセラー(37ページの「遺伝

カウンセラーとは?」参照)が理解の手助けをしてくれます。

長らくの間、パーキンソン病には遺伝的な要素はないと考えられていました。それは、ほとんどのパーキンソン病患者の家族で同様にパーキンソン病にかかる方がいなかったからです。ところがこの20年間で、パーキンソン病と関連がある遺伝子変異が数多く発見されました。これらの重要な発見により、パーキンソン病の生化学的研究や進行予防への治療開発の出発点に立てたのです。

パーキンソン病に関わる遺伝子についてこれからも学ぶべきことは多いのですが、まず知っておくことがいくつかあります。

パーキンソン病を必ず発症するとは限らない

パーキンソン病に関わるほとんどの遺伝子変異は、パーキンソン病発症リスクをある程度高めます。しかし、発症リスクの高いとされる遺伝子変異を持っている人でも、必ずしもパーキンソン病を発症するわけではありません。つまり既知の遺伝子変異でパーキンソン病を100%発症するものはないのです。パーキンソン病発症を抑制する因子(遺伝子または他の要因)をみつけることでパーキンソン病の発症予防法の開発につながり得るため、パーキンソン病に関わる遺伝子変異を持っていても症状のない人たちが研究の対象となります。

特定のパーキンソン関連遺伝子変異が多く見られる集団がある

削除遺伝子変異のなかには、特定の家系や民族に多くみられるものがあります。例えば、以下の3つの遺伝子変異は研究上大きな関心を集めています。

- + **SNCA**: パーキンソン病患者が多い家系で見られる非常にまれな遺伝子変異
- + **LRRK2**: アシュケナーズ系ユダヤ人、バスク人、北アフリカのベルベル人家系に多く見られる遺伝子変異
- + **GBA**: アシュケナーズ系ユダヤ人家系にかなり多く見られる遺伝子変異

これらの遺伝子変異を持っている家系は他にもありますが、遺伝子変異をもつ頻度が高いため、これらの集団から遺伝学的研究の協力者が募られることが多いです。

遺伝子変異毎に疾患の性質に影響しうる

削除パーキンソン病にかかる方のだけですが、全く同じように経過するわけではありません。同じ遺伝子変異をもつパーキンソン病患者さんたちでもそれぞれ診断された年齢が異なるなど、経過は様々です。しかしながら傾向というものがあります。例えば、GBA変異という稀な遺伝子変異をもつパーキンソン病

患者は認知機能の低下を来しやすいです。現在、これらの既知の遺伝子変異との関連性が研究され、パーキンソン病を発症する時期や仕組みに関わる他の遺伝子、生物学的、生活習慣などの要因が探されています。

パーキンソン病は遺伝子と環境要因が複合して発症している可能性がある

パーキンソン病では遺伝子の影響をより強く受ける例(例えばSNCA遺伝子変異)もありますが、大多数では環境的な要因(あるいは様々な要因の複合)が主体といわれています。古くから「遺伝子は銃に弾を込めて環境が引き金を引くようなもの」と例えられてきました。例えば、殺虫剤への暴露はパーキンソン病発症リスクを高めるとされています。その殺虫剤に暴露した後に実際にパーキンソン病を発症した方を調べると、その毒素を代謝するものに関する遺伝子に変異が見つかったという研究結果があります。環境要因と、それに影響を受けやすい遺伝子とが複合して疾患発症リスクを左右しているということです。すなわち、食生活など、環境要因で疾患リスクが下がることもありうるということです。

遺伝子変異で疾患についてわかること

体の細胞内では遺伝子はタンパク質をつくる指示をします。これらのタンパク質は私たちの外見や身体の動きを決めるなどあらゆるところで機能しています。遺伝子変異により、そうしたタンパク質が作られる量や機能の仕方が変わることがあります。これが最終的にはパーキンソン病などの疾患につながる可能性があります。遺伝子変異やタンパク質の変化が疾患にどのようにして影響するのかを解明することでパーキンソン病がどのようにして進行するのかを理解し、望ましくは進行をくい止め、さらにはそもそも発症しないようにする治療に近づけるでしょう。例えば、LRRK2と呼ばれる遺伝子変異はLRRK2タンパクの活動を増加させ、それは脳や他の細胞にとっては良くなく、結果としてパーキンソン病を引き起こす可能性があ

ると考えられています。これらのLRRK2タンパクを阻害して細胞を健康に保つためにLRRK2阻害薬の開発が進められています。

遺伝子が治療に役立つ日はきっと訪れる

「何に対してでも同じ治療法を用いる」時代が変わろうとしています。あなたの遺伝子情報があなたにぴったりの治療法を教えてくれる日が近いかもしれません。パーキンソン病関連遺伝子変異のあるパーキンソン病患者に効果があるか確認する臨床試験がすでに行われつつあります。究極的には、個々の生物学的情報に基づいた治療により飛躍的に治療成績は向上するでしょう。

治療法を実験室から実際の医療現場まで届けるためには、臨床試験に何千人ものボランティアの参加が必要です。パーキンソン病の遺伝子研究が短期間でここまで進んだことを思えば、これからの20年であなたの協力によってどこまで進歩するか、想像してみてください。

「研究の最前線に
いることで、パーキン
ソン病をかかえた自分
の将来への不安も
やわらぎ、希望が大
いにわいてきます。」

研究への投資

オファー・ネミロフスキーさんがパーキンソン病と診断されたとき、彼は自分に遺伝子の変異があることをすでに知っていました。しかし当時、この変異がパーキンソン病のリスクとなることは分かっていませんでした。

オファーさんは、結婚するときに遺伝子検査を受けていました。(遺伝子の変異は民族によって多く見られるものがあり、生まれてくる子どもが遺伝にまつわる病気にならないかを知るために検査を受ける人たちも少なくありません。) その時にGBA遺伝子に変異があることが分かっていました。

その20年後、オファーさんは自分の歩き方が変わったことに気がつきました。これがパーキンソン病の最初の症状だったのです。その時には研究でGBA変異などパーキンソン病のリスクとなる遺伝子変異がいくつか明らかになっていました。

パーキンソン病と診断され、オファーさんは30年におよぶプロの投資家の経験を活かして、パーキンソン病と研究について学ぶため

に時間と労力を惜しみませんでした。「考え方を変えました」とオファーさんは語ります。「この問題に没頭することを決めました。」

治験に参加する機会を探し、まず血液や皮膚細胞を必要とする研究に参加することから始めました。こうしてGBA変異を標的にしたパーキンソン病の薬を試す最初の研究に参加することになりました。「研究の最前線にいて、パーキンソン病をかかえた自分の将来への不安もやわらぎ、希望が大いにわいてきます」とオファーさんは語ります。

「遺伝子の変異や疾患をかかえていると、子どものことが心配になるでしょう」とオファーさん。「わたしたち夫婦には17歳から20歳の子どもがいます。考えが甘いかもしれませんが、子どもたちがGBA変異の検査を受けるころには、もしその結果が陽性だったとしても大した問題にならないだろうと期待しています。このように考えるようになったのは現在の研究に参加するように決めたからということもあるでしょう。」

遺伝子研究への参加

期待できること

パーキンソン病の患者とその愛する人たちの両方が、遺伝子研究に参加することによって、治療法発見に大きく貢献することができます。そして、遺伝子変異がなくとも、パーキンソン病の患者全員が、遺伝子研究の恩恵を受けることができます。そこで重要なのは、遺伝子研究には何が必要なのか、遺伝子検査を受けるべきなのか、またどのように受けるべきか、そのメリットとデメリットを理解することです。

皆が遺伝子研究発展の原動力

パーキンソン病に罹患している、家族にパーキンソン病患者がいる、パーキンソン病関連遺伝子変異を持っているといったことがあるかどうかに関係なく、遺伝子研究を前進させる力になります。パーキンソン病の患者、その親戚、他のパーキンソン病に罹患していないボランティアの遺伝子を研究することによって、パーキンソン病に関わる遺伝子がどのように他の遺伝子や環境要因と関係してパーキンソン病を発症させる（または発症を防ぐ）のか、パーキンソン病の症状や進行とどのように関連しているのか、治療の際にどのように標的にするかといった、大きな進歩が得られます。パーキンソン病に罹患している方、罹患していない方のどちらも研究することによってパーキンソン病に関連するまだ見つかっていない遺伝子変異が見つかる可能性もあります。

遺伝子研究と遺伝子検査の違い

遺伝子研究に参加することは、単に遺伝子検査を受けることとは異なります。遺伝子研究では、研究参加者からのDNAサンプルが集められ、分析されることで科学的な疑問に答えを出そうとします。研究の一環として行われる遺伝子検査は、必ずしもあなた個人の医療情報を提供することを目的としているわけではなく、研究によっては結果を知ることさえできないこともあります。

参加者は自分の遺伝子検査の結果を知ることができるのか、そしてどのように知らされるか、研究ごとに定められています。臨床研究で参加者個人へ結果を伝えない理由はさまざまですが、多くの場合、この情報が今のあなたの医療や判断に直接影響を与えないからです。

遺伝子変異毎に疾患の性質に影響しうる

削除パーキンソン病にかかる方のだれもが、全く同じように経過するわけではありません。同じ遺伝子変異をもつパーキンソン病患者さんたちでもそれぞれ症状が異なるなど、経過は様々です。しかしながら傾向というものはあります。例えば、PRKN変異という遺伝子変異は若年発症(50歳以下)のパーキンソン病発と関連があります。現在、これらの既知の遺伝子変異との関連性が研究され、パーキンソン病を発症する時期や仕組みに関わる他の遺伝子、生物学的、生活習慣などの要因が探されています。

遺伝子検査は原則研究目的であり、治療目的ではない

パーキンソン病の遺伝子検査は、現時点ではその検査結果によってあなた個人の治療内容が変わることはないため、原則研究目的に行われます。あなたがパーキンソン病にかかり、遺伝子変異があるとわかって、必ずしも将来の症状や進行の仕方についてわかったり、治療法の選択に影響したりするわけでもありません。しかし、臨床試験を経て、特定のパーキンソン病関連遺伝子変異を標的にした治療へと変わっていくかもしれません。そしてあなたの状況を把握しておくことで遺伝子を標的とした試験に参加する第一線にすることができるでしょう。

パーキンソン病を発症していない人は、遺伝子検査の結果をどのように解釈するかはやや複雑です。遺伝子変異が見つかって、将来パーキンソン病を発症する確証はありませんし、遺伝子の変異ごとに発症リスクが上がる程度は様々です。反対に検査で変異が見つからなくても将来パーキンソン病を発症しないというわけではありません。おそらくパーキンソン病に関連した遺伝子変異の多くがまだ発見されていないものと考えられます。そして、環境要因がどのようにして遺伝子と複合して疾患発症リスクを左右しているか、調べなければならぬことはたくさんあります。

(30ページ「パーキンソン病の遺伝子基本の「き」参照。)パーキンソン病の治療法や発症予防方法が今の時点ではないのであれば遺伝子情報なんて知りたくないと思われる方もいるかと思いますが、一方でパーキンソン病罹患の有無に関わらず、検査結果を使って健康的な生活習慣につなげたり、臨床試験に参加したりという方もいます。

人によっては、さまざまな理由から、研究の範囲を超えて(担当医師を通じて、または郵送キットにより)遺伝子検査を受けます。パーキンソン病の患者の中には、自分の子孫にどれくらい遺伝子の変異が伝わるのか知りたい方もいるでしょうし、あるいは家族にパーキンソン病の患者がいる方は自身のパーキンソン病発症リスクを知りたい方もいるでしょう。中には現時点でパーキンソン病と関連がなくても自身の遺伝子にどのような情報があるのか興味がある人もいます。

遺伝子研究にはメリットとデメリットがある

遺伝子研究には特定の1つの遺伝子を調べるものもあれば、遺伝子の全てを調べるものもあります。研究によっては、血液や唾液のサンプルを提出するだけのものもあり、自宅で行えるものもあります。遺伝子データに追加情報が必要な場合、研究室や電話でのインタビューがあったり、他の検査を案内されたりすることがあります。研究に参加する前に、インフォームドコンセント(説明と同意)というものがあり、遺伝子データの収集方法や保存方法などの手順、および提供された遺伝子情報が将来の研究に使われるかどうかなどについて話し合います。参加することでのメリット・デメリットも話し合われ、また、遺伝子検査の結果を知ることができるかどうかや、遺伝カウンセラーとも遺伝子検査や研究参加のメリットとデメリットについて相談ができるかどうかの説明を受けることになります。(37ページの「遺伝カウンセラーとは?」を参照。)

あなたの遺伝子情報に潜在的な疾患リスクに関する情報が集まっていることがあります。検査結果が特に思いがけないものであった場合はストレスや不

安の元になるかもしれません。また機密情報保持のための最高レベルのセキュリティが維持されていたとしてもどうしても偶発的にデータが共有されるかもしれないという心配があるでしょう。米国では遺伝情報差別禁止法により、雇用主や医療保険会社が検査結果に基づいて人を不当に扱うことを禁じています。しかし、こういった保護対策にはどうしても限界があります。(36ページの「遺伝子検査の前に考慮すべきこと」を参照。)他の国でも、遺伝子情報管理に関する同様の法律があるかと思われれます。加入している医療保険会社などの情報も確認してください。

研究に参加するのは個人が判断することですが、遺伝子研究では、あなたと家族に新たに考えることがついてきます。かかりつけの医師や遺伝カウンセラーと話し合うことで遺伝子検査や研究に参加するかどうか決めるにあたっての不安は和らぐでしょう。

ポイント4
研究参加にはメリットとデメリットがある。



遺伝子研究を支援する 家族集会

2008年、パティ・ミースさんの家族との暮らしは喜びと愛情につつまれていました。仕事も順調で、たくさんの友達もいました。パティさんは語ります。「パーキンソン病を発症したとき、気持ちが深く落ち込み、友達とおしゃべりや外出、運動をやめてしまいました。歩く際にはバランスをとるために杖を要し、左足を引きずって歩くようになりました。」

理学療法を始めてから状況が変わりました。体力の回復に伴い、パティさんは、パーキンソン病と最新の研究について勉強することになりました。「落ち込まずに、より動けるように努めたかったです。」とパティさんは語ります。

研究に参加したところ、驚くことがわかりました。彼女はパーキンソン病に関連している *LRRK2* という遺伝子に変異があったのです。

家族にはパーキンソン病の症状のある方はいませんでしたが、パティさんは誰かが同じように遺伝子変異を持っているのではないかと思いました。彼女はバーベキューパーティーを開き家族全員を集め、パーキンソン病の研

究を進歩させるために、遺伝子検査に協力してほしいとお願いしました。

パティさんは、遺伝カウンセラーが手順を説明し、質問に答え、検査結果の見方を教えてくれるのだと家族に説明しました。早速、パティさんの娘と4人の姉妹が参加してくれました。結果、娘と妹のひとりに *LRRK2* 遺伝子変異が見つかりました。ふたりともパーキンソン病を発症していませんが、パーキンソン病研究に参加しています。

研究に参加することでパティさんはパーキンソン病をかかえた自分の人生に自信が持て、そして研究をともに進めるということで彼女は目的意識を得ています。時が経つにつれて、パティさんはこの病気とともにしてきた旅が、同じ疾患を抱えている人たちを助ける行動を起こすチャンスで、贈り物としてさえ思えるようになりました。彼女は言います。「人々がより良い生活を送れるように、そして研究を前に進め、治療法が見つかる道を切り開くのに役立ちたいと願っています。」

遺伝子検査の前に 考慮すべきこと

遺伝子検査の結果は、あなたと家族の生活に様々な影響を与えることでしょう。ですから、遺伝子検査を行う、もしくは遺伝子検査が含まれた研究に参加するかどうかを決めるときは特に注意が必要です。すべての調査研究で、あなたの遺伝子検査結果が開示されるわけではありません。場合によっては遺伝子検査結果を知らないでおくことを選ぶこともできます。遺伝カウンセラーは、遺伝子検査についての色々な疑問（遺伝子検査の意義や、検査することによって仕事や保険、家族、費用などはどうなるかなど）について相談することができます。

遺伝カウンセラーとは？



遺伝カウンセラーは、遺伝医学とカウンセリングの専門知識を合わせ持ったエキスパートであります。遺伝カウンセラーは、遺伝子検査を受けることを考えている、またはもうすでに受けた人に対して助言や、心のサポートを行っています。遺伝子検査を受ける理由としては、パーキンソン病を抱えている、病気になる恐れがある（家族にパーキンソン病の患者がいる）、または自分の遺伝子に興味があるなどです。

マイケル・J・フォックス財団のボランティアとバイオマーカー研究を進めるインディアナ大学の認定遺伝カウンセラー、ジェニファー・ヴェルブルージュは、このように言っています。「カウンセリングという言葉には否定的な印象を持たれますが、主に病気や遺伝について話し合い、遺伝子検査が行われる前後にしっかり相談ができる場だと思ってください。」

さらに、「遺伝子検査を考えている人は誰でも（自分のことを知りたいだけの人、または遺伝子研究に参加を希望する人）、遺伝カウンセラーと学ぶことができるでしょう。」

遺伝カウンセラーは、遺伝子検査の長所と短所を伝え、遺伝子検査により何がわかるのかを説明します。遺伝情報差別禁止法に関する詳しい資料や家族との話し合いのヒントなど、役立つ情報を提供します（反対側のページの「遺伝子検査の前に考慮すべきこと」を参照。）

遺伝カウンセラーとの面会では、遺伝子検査の結果にとどまらず、あなたと家族の関わりについても詳しく話し合います。また以下のことなども確認します：

- + パーキンソン病の基本的な情報
- + パーキンソン病と遺伝子の関係（どこまでが分かっている、どこからが分かっているのか。そして変異のある遺伝子がどのように受け継がれていくのか）
- + 家族のパーキンソン病歴（家族で遺伝子検査を受けた人がいるか、どの遺伝子に変異が見つかったか）
- + あなたからの質問。みなさんに共通しているのは、どのくらいの確率で自身や家族がパーキンソン病になるのか、そしてその確率を下げる方

法はあるのかということです。この分野の研究は盛んとなっていますが、医師はまだ明確な答えを出せていません。

できることなら、カウンセラーを訪ねる前に、できれば家族の遺伝情報を集めてください。遺伝カウンセラーは主に年配の親戚（例：祖父母、両親、叔母、叔父、兄、姉）に関心があります。もちろん、弟、妹、子供についての情報も重要です。心配していることをメモに書きとめておいてください。

かかりつけの医師に、遺伝カウンセラーを紹介してもらおうか、インターネットで近くのカウンセラーを見つけることもできます。遺伝カウンセラー協会では、カウンセラーの名簿を findageneticcounselor.com に掲載しています。成人を対象にした遺伝学または神経遺伝学を専門とするカウンセラーを探すようにしてください。または、検査キットを郵送するなど、自分で検査を受けた場合は、「在宅検査」または「直販型検査」に詳しいカウンセラーが必要な場合があります。

仕事

遺伝子検査の結果が、仕事にどのように影響するのか、会社や転職先はこの結果を知ることができるのか、または知っておくべきなのか疑問に思うことでしょう。あなたの（または家族の）遺伝子に関する情報を開示する必要はありません。法律により、雇用主があなたの遺伝情報を使って業務上の判断をすること（例えば、雇用、昇進または解雇）は違法です。これらの問題については、あなたが困らないように、かかりつけの医師または遺伝カウンセラーがお手伝いします。

保険

遺伝子検査の前に、結果が自身の健康管理や保険にどのような影響を与えるのか考えてください。医療保険会社は、あなたと家族の遺伝子情報に基づいて保険料を引き上げたり、補償を拒んだりすることはできません。しかし、長期医療、生命保険または障害保険にまでは適用されないかもしれません。このような問題については、かかりつけの医師または遺伝カウンセラーと遺伝子検査の前に話し合うのが良いでしょう。

家族

遺伝子検査を受けるということは、自身だけではなく、家族にも影響が及びます。例えば、パーキンソン病になる可能性がある遺伝子の変異が見つかったとすると、あなたの子供や兄弟にもパーキンソン病が発症するのではないかと悩むことになるでしょう。遺伝カウンセラーとは、このような不安についても話し合い、ご家族に結果をどのように伝えればいいのかについてアドバイスを行います。

費用

遺伝子検査の費用は、数万円から数十万円になりますが、検査方法、検査内容、保険の適用によって異なります。

遺伝子検査は、研究所やかかりつけの病院、もしくは郵送検査キットなどで行います。検査が研究の一部である場合、通常、あなたの費用負担はありません。基本的な検査ができる郵送検査キットの場合、費用は自己負担となる可能性があります。担当医師に薦められた場合でも、費用の一部が自己負担になることがあります。事前に費用については調べておいてください。保険適用で遺伝の相談ができるかもしれませんが、費用の一部を負担する場合があります。

覚えておいてください

遺伝学とパーキンソン病の臨床研究

遺伝子研究は、パーキンソン病の治療法には欠かせません。パーキンソン病の有無にかかわらず、病気の原因または進行を止める方法を見つけるには、多くの人たちの協力が必要です。遺伝子検査を受ける前に、長所と短所について十分に考え、遺伝カウンセラーや研究者と話し合っ
て疑問はすべて解消してください。

- + **遺伝子研究のボランティアは、パーキンソン病の謎を解き明かすのに貴重な存在です。**パーキンソン病に関する知識の多くは、遺伝子の研究から得られたものです。遺伝子研究への参加が、病気の原因の解明や、進行を遅らせたり、止めたりする治療の開発に役立ちます。ボランティアには、パーキンソン病の有無、そしてパーキンソン病に結び付く遺伝子変異の有無に関わらず、様々な参加資格があります。
- + **未来のパーキンソン病の治療法は、遺伝学によって導かれる精密治療になるかもしれません。**やがて、既に一部のガン患者に行っているように、症状ではなく、遺伝子情報に基づいて治療法を決める時代が来ることでしょう。現在、製薬会社はパーキンソン病の原因遺伝子をもとに、遺伝子変異を持った患者さんに対して進行を遅らせる可能性がある治療法を試しています。
- + **ご自身の遺伝子の状態を知るのは自由ですが、判断する前に遺伝カウンセラーが相談に応えます。**人によっては、パーキンソン病の原因遺伝子に変異があるかどうか知りたくない場合もあります。それは、今も病気の進行を遅らせたり、止めたりする治療法が確立しておらず、知ったとしても現在あなたが受けている治療内容が変わらないからです。もちろん、自身の遺伝子情報を知りたいと思い、遺伝子研究に参加を希望される方もいます。遺伝子検査の前に、ご家族と話し合ってください。さらに、遺伝カウンセラーに相談することをお勧めします。カウンセラーは、遺伝子検査の長所と短所を比較検討できるように助言やサポートをしてくれます。
- + **会社や保険会社が、あなたの遺伝子情報に基づいて差別をしないように法律が守ってくれます。**遺伝情報による不当な解雇や保険料の値上げをさせないために、米国には遺伝情報差別禁止法があります。その他の国にも類似の法律があります。研究などでご自身の遺伝子の状態を知る前に、考えられる影響について十分に調べ、遺伝カウンセラーと相談してください。

あとがき：私たちはどこへ向かうのだろうか？

研究に何度でも参加したボランティアの声

ゲイリー・ラファロフ

パーキンソン病と診断されたのは、2012年でした。私も、みなさんと同じように、不安と混乱でいっぱいになりました。他の人と少しだけ違ったのは、その日のうちに、妻とふたりで治験に申し込んだことでした。私は研究や統計の仕事に携わっていたので、研究に参加することに対して抵抗感が少なかったのかもしれませんが。

結局、いちど参加した試験が人生の新しい生きがいとなり、何度も参加するようになりました。それから20件以上の研究に参加しました。自分の動きをモニターするためにスマートウォッチ（手首にブレスレット式の機械）を付け、遺伝子検査を受け、さらには週3回、神経保護効果が期待される注射を受けました（後に偽薬だったことを知りました）。

これほど経験をしてきた私なら、研究参加の心構えは何でも知っていると思うかもしれませんが。そんな私ですが、このガイドブックはとても参考になり、何度でも読み返したいと思っています。読むたびに違うことに気が付き、新しい気持ちになります。今では何百もの研究が行われているということに元気づけられています。パーキンソン病研究の数は5年前と比べると信じられないくらい多くなりました。病気の原因や、その原因が遺伝子レベル、そして細胞レベルではどのように影響しているのか解明されつつあり、興味深いことです。財団の患者会の人たちや意見を言い合える研究の参加者のお話を聞いていると、できるだけ長く、たくさんのお手伝いをしたいという気持ちになります。

研究者や規制当局の人々が脳疾患の新しい治療法を見つけ、試験し、承認されるまでに、何十年もの長い期間費やされることは、いつ聞いても驚かされます。科学研究はいつも長期戦ですが、私はくじけませんし、私が出会った患者の人たちもそうでした。ただ、試験を行うにあたり、より多くのパーキンソン病患者さんの協力が必要なのです。臨床試験の85%が、参加者が集まらないという理由だけで遅れていたり、そもそも始められなかったりしているという事実には信じられない思いでした。

ですが、私はかえって望みを抱いています。私もあなたも大きな機会に恵まれて生きています。誰かにパーキンソン病にかかってほしいと思う人はいないでしょう。かかってしまったことは仕方ないとして、市場に画期的な治療法を提供しようとする研究に自分が関われるということに感謝しています。

最も厄介なPD症状のいくつかを緩和する治療法や、現在の治療法ではまだなし得ていない病気の進行を遅らせたり止めたりする治療法を試す介入試験があります。他にも病気の原因や時間の経過とともにどのように変化するのか、そして遺伝子とどのように関連しているのかについて情報を集

「パーキンソン病である私やあなたが、複雑で高価な薬の開発プロセスにとって最も重要な役割を担っていることは、疑いようもありません。」

める観察研究があります。さらには、患者の家族や、PDの家族が誰もいない人などの協力を必要とする研究もあります。研究の関わり方には色々あります。

複雑で高価な薬の開発プロセスにとって最も重要な役割を担っているのは、パーキンソン病である私やあなたです。私が信じられませんか？科学者に聞いてみてください。きっとこうでしょう。研究にいくらお金を使っても、得られた知識が誰かの役に立っているのかという問題に答えることができるのは、その病気にかかっている人々だけです、と。

私たちはどこへ向かうのでしょうか？このパンフレットを読めば、私たちにできることがたくさんあることに気がきます。臨床試験というものがどんなものか、今までより詳しくなれました。研究が大事だということも改めて知らされました。そして多くの参加者が必要だという意識も持てました。知ったことを行動に生かしましょう。まず小さな一歩から始めましょう。かかりつけの医師に近くで出来る臨床試験について相談し、パーキンソン病の患者にどんなことが気になっているか聞いてみましょう。気がつけば試験に参加していることでしょう。

研究に参加希望する理由は人それぞれです。病気に対して何かしたい、新しい薬を早く試したい、最高の研究機関の医師に診てもらいたい、などです。しかし結局のところ、私たちが行動さえすれば、理由は大きく関係ないのです。

当初、私の研究参加目的はひとつ。病気の進行を遅らせる新薬の試験に参加したかったからです。しかし時間が経つにつれて、世のため人のために続けることが理由になりました。子供や孫がパーキンソン病に苦しんで欲しくありません。

けれど、誰かのためにやっているとしても、わたしのためでもあります。病気と私自身について新しく何かを知ることができます。そして試験が終わるごとに、パーキンソン病の歴史を変えているんだという自分の力を改めて実感しました。

パーキンソン病は未知の部分がまだまだ多い病気です。しかし、マイケル・J・フォックスの言った通り、私たちがその答えの一部になれるのです。事実、それができるのは私たちだけです。一緒にやりましょう。



ゲイリー・ラファロフ

65才のゲイリー・ラファロフさんは、60才でパーキンソン病と診断されました。ニュージャージー州マールボロで、妻のボビと暮らしています。パーキンソン病研究関連に参加している以外の時は、ゲイリーさんは3人の子供と2人の孫と一緒に過ごしたり、太極拳を練習したり、毎晩お気に入りのアイスクリームをおかわりしたりしています。

用語集

有害事象

臨床試験や臨床研究の期間中、あるいはその後の一定期間内に生じる、医療上の好ましくない事象。軽度なもの（吐き気など）から重篤で命にかかわるもの（脳卒中など）まで含まれる。有害事象は、研究中の介入行為と無関係の場合もある。

次も参照：[介入](#)

α (アルファ)-シヌクレイン

脳細胞に通常存在するタンパク質で、パーキンソン病患者の脳内に生じるレビー小体と呼ばれる塊の主成分である。レビー小体中のアルファ-シヌクレインが脳細胞の死や損傷に関与していると考えられている。アルファ-シヌクレインタンパク質の産生を指示するSNCA遺伝子の変異は、稀な遺伝性パーキンソン病の原因となります。

次も参照：[SNCA](#)

群

臨床試験における研究参加者のグループ。例えば介入研究では、ある群には試験中の治療法が用いられ、もう一方の群には偽薬が使用される。

次も参照：[介入研究](#)

ベースラインデータ

臨床試験あるいは臨床研究の開始時に参加者から収集された人口統計学的情報（例えば、年齢や性別）ならびに、症状や使用薬、特定の臨床検査値などの情報。

バイオマーカー

病気に罹患する可能性や、病気の存在、進行度を評価することが出来る測定可能な生物学的指標。例えば、高血圧は潜在的な心臓病のバイオマーカーとなる。今のところパーキンソン病のバイオマーカーは確立されていないが、研究者たちはそのようなバイオマーカーの探索をおこなっている

盲検法

研究者と参加者が、どの参加者が偽薬（不活性物質）を服用しており、どの参加者が介入行為を受けているのかわからない、臨床試験の方法。一重盲検法では、研究者または参加者のどちらか一方のみが、どの参加者が偽薬でどの参加者が介入行為に割り当てられているかを知っているだけとなる。二重盲検法の場合、研究者も参加者も知らされない。

次も参照：[介入](#)、[偽薬 \(プラセボ\)](#)

画期的治療法指定

初期の臨床試験結果によって既存の治療法より有用な可能性が示され、また重篤な病状に効果が期待出来る新規治療法について、開発や審査が迅速に行えるようにするアメリカ食品医薬品局における手続き。

次も参照：[有効性](#)、[アメリカ食品医薬品局](#)

臨床研究

ある疾患の性質をよりよく理解するため、またはその疾患に対する介入行為（例えば、投薬、外科手術、運動）の効果を評価するために、志願者に対して行われる研究。臨床研究は主に臨床試験と観察試験の2種類に分類される。

臨床試験

ある疾患の症状やその他の臨床兆候に対する介入行為（例えば、投薬、外科手術、運動）の効果を評価するために、志願者に対して行われる研究。

次も参照：[介入研究](#)

コホート

臨床研究の参加者からなる集団。コホート研究では、例えばどのような人がパーキンソン病を発症するかどうか、あるいは発症しないかどうかを調べたり、パーキンソン病の潜在的な原因や危険因子について調べるために、数多くの人を長期間追跡調査する。

併存症

不安障害とパーキンソン病など、一人の患者に同時に存在する複数の病気。

コンピューター断層撮影 (CT) スキャン

コンピューター断層撮影 (CT) スキャンはx線を用いて、身体の様々な部位の断面画像を描出する。CAT (コンピューターx線体軸断層撮影) スキャンとも呼ばれる。

対照志願者

治療薬や治療装置、その他の介入行為を調べる研究に参加しているが、臨床的に重大な健康問題をかかえていない人。観察研究で用いられる。対照志願者は、年齢や性別など、ある特徴を一致させた患者グループと比較することが出来る。パーキンソン病研究においては、新しい治療法の安全性評価に使われたりする。また、研究者が「パーキンソン病ではない」とする測定値を定義したり、パーキンソン病の自然経過と比較する基準になる。

比較対照試験

試験の一種であり、対照と呼ばれる標準的な治療法を、新規の薬や治療法と比較する。対照は偽薬（治療効果のない物質）または、医療専門家に広く使用され適切なものとして認められている標準的な治療法である。

次も参照：[プラセボ対照](#)

ダットスキャン

ダットスキャンは、少量の放射性物質を使用し、脳内のドーパミン産生細胞を評価する画像技術。これだけでパーキンソン病を診断することはできないものの、医師の診断の裏付けに役立つ。ダットスキャンはパーキンソン病のバイオマーカーになるかもしれないものとして研究されている。

次も参照：[バイオマーカー](#)

未治療パーキンソン病

パーキンソン病と最近診断され、たいていの場合何の薬物治療も行われていない状態のこと。（臨床研究ごとに特定の基準が設けられており、研究によっては何らかのパーキンソン病薬の内服を認めている場合もある。）

デジタルヘルス

デジタル技術を幅広く健康管理に生かそうという取り組み。モバイルヘルス（身体活動などの測定値を追跡するための装置）、健康情報技術、ウェアラブル（動き、睡眠などを測定するための身体センサー）、遠隔医療、オンライン調査などを含む。

次も参照：[遠隔医療](#)、[バーチャル研究](#)、[ウェアラブル](#)

疾患修飾療法

疾患の進行を予防、遅延、停止、または回復させることができる治療法。パーキンソン病では証明された疾患修飾療法は存在しないが、いくつかの薬物に可能性が見出されており、臨床試験がそれぞれ行われている。

有効性

薬が特定の状態を治療する能力の尺度。忍容性や使いやすさは考慮されない。よく効くかわりに強い不快感を引き起こすので実際にはほとんど使われない、といった薬もありうる。有効性（忍容性や安全性）は臨床試験で評価される。

次も参照：[忍容性](#)

適格基準

ある臨床試験に参加できる人と参加できない人を決めた指針。基準は、年齢、性別、診断からの経過期間、その他の健康状態から構成される。適格基準には、包含基準と除外基準の二つがある。

次も参照：[除外基準](#)、[選択基準](#)

欧州医薬品庁 (EMA)

欧州連合(EU)内における医薬品の科学的評価、監督、安全性の監視を担当するEUの地方分権機関。

除外基準

ある臨床試験や臨床研究への参加ができなくなる条件。

家族性パーキンソン病

家族内で発症し、主に遺伝的原因があると考えられているパーキンソン病の一種。家族性パーキンソン病は、世界中のパーキンソン病症例の10%未満である。

次も参照：[特発性パーキンソン病](#)

ゴーシェ病

脂肪性の物質が蓄積し、臓器が腫れる稀な疾患。変異したGBA遺伝子を2つ持つ人に発症する。この変異を持つ人は、グルコセレブロシダーゼ(グルコセレブロシドと呼ばれる脂肪性物質を分解する酵素)を作ることができない。

次も参照：[GBA](#)

GBA

GBA遺伝子は、糖脂質と呼ばれる物質を分解するグルコセレブロシダーゼタンパク質産生を指示する。GBA遺伝子変異はパーキンソン病に関連する最も一般的な遺伝的危険因子であり、GBA変異によりアルファ-シヌクレインタンパク質の凝集塊の蓄積が引き起こされる可能性がある。

次も参照：[α\(アルファ\)-シヌクレイン](#)

遺伝子

遺伝の材料であり、親から子供へと世代を超えて受け継がれるものである。親から受け継がれたDNAが、目の色など見た目の特徴や、特定の病気になる確率など、目に見えない特徴の多くを決定する。

遺伝子変異

遺伝子配列の永久的な変化であり、健康状態や病気のなりやすさなどに影響を与える可能性がある。

遺伝カウンセラー

遺伝医学およびカウンセリングの専門知識を持ち、遺伝子検査を検討中または受けている人々に教育や精神的支援を提供する医療専門家。

遺伝子検査

遺伝物質の変化を鑑定する医療検査の一種。遺伝子の状態を検査することにより、遺伝性疾患にかかっている、またはかかる可能性があるかを判断する。

ホーン-ヤール (Hoehn & Yahr) の重症度分類

ホーン-ヤール分類は、パーキンソン病の進行度を運動症状の程度によって分類したものである。臨床試験では、多くの場合、適格基準の一つとしてホーン・ヤール分類が含まれており、試験の介入行為に適した症状のある人が確実に採用されるようになっている。

特発性パーキンソン病

パーキンソン病の90%以上を占める、もっとも一般的パーキンソン病の型。特発性、あるいは孤発性と呼ばれるパーキンソン病は、家族内で発症することはほとんどなく、遺伝的要因と環境的要因の組み合わせによって発症する。

次も参照：[家族性パーキンソン病](#)

選択基準

臨床試験や臨床研究に参加する人が満たしていなければならない条件。

インフォームドコンセント

ある臨床試験や臨床研究において、生じる可能性のある利益や不利益に参加希望者に説明する行為。すべての研究参加者は、試験または研究の詳細や参加者の権利と責務を記載したインフォームドコンセント文書に事前に署名・捺印しなければならない。

治験審査委員会 (IRB)

科学者や医師の他、非専門家(通常、患者を代表する少なくとも1名の「科学者でない」人)から構成される独立した委員会で、各試験の手順やインフォームドコンセント文書の評価と承認を行う。IRBは、研究に参加する人々の権利と福祉を保護するための組織である。

介入

臨床試験で評価される、治療法になる可能性のあるもの。薬物、医療機器や処置などが含まれ、すでに世間に出回っている薬や治療法を試す場合もある。(以下を参照: [転用](#)) 介入には、運動療法や理学療法などの非侵襲的な行為も含まれる。

介入研究

病気の症状やその他の特徴に対する効果を調べるため、参加者にある介入行為を行う試験の種類。

次も参照: [介入](#)

縦断的研究

多くの場合数年から数十年間の長期間にわたって参加者を追跡する研究であり、おもに観察的なもの。特に病気の危険因子や疾患の進行度を評価するのに有用。

次も参照: [観察研究](#)

LRRK2

LRRK2遺伝子は他のタンパク質の機能を調節する酵素であるLRRK2タンパク質キナーゼの産生を指示する。LRRK2遺伝子は全てのパーキンソン病のうち1-2%に関与している。

腰椎穿刺 (LP)

腰椎穿刺 (LP) は腰椎の間から細い針を脊髄の手前まで挿入し、検査の為に少量の脊髄液を採取する手技。

磁気共鳴画像 (MRI) スキャン

磁気共鳴画像 (MRI) スキャンは、電磁波を用いて体内の詳しい画像を撮影する撮像法。脳の画像評価に有用であり、脳内の構造を知る手がかりとなるが、脳機能については評価できない。MRIにはバイオマーカーとしての可能性もある。

次も参照: [バイオマーカー](#)

多施設試験

複数の医療機関または研究機関で行われる臨床試験。

神経保護治療

パーキンソン病 (PD) において、脳内のドーパミン細胞の死滅や損傷を防ぐ治療法。PDではドーパミン細胞が減少していく。現在パーキンソン病に対して承認された神経保護療法はないが、研究は進められている。神経保護治療は病初期のPD患者や、発症リスクを有する未発症患者に対しても使用出来ると考えられる。

神経再生治療

脳内のドーパミン産生細胞の再生を促進する治療法。現在パーキンソン病において、承認された神経再生療法はないが、研究は進められている。

新薬申請 (NDA)

医薬品業者が新薬の承認を得るため、アメリカ食品医薬品局に送る正式な要請手続き。臨床前研究やヒトに対するすべてのフェーズの臨床試験のデータが、NDAの一部として提出される。

次も参照: [アメリカ食品医薬品局](#)

観察研究

参加者は健康状態やその他の項目について調査されるが、介入行為や薬物投与は行われない臨床試験。

次も参照: [介入](#)

オープンラベル

どの参加者に介入行為が割り当てられ、どの参加者に偽薬が割り当てられているのかを、研究者と参加者の療法が知っている臨床試験。

次も参照: [盲検法 \(ブラインディング\)](#)

結果指標

疾患に関連した特定の症状やその他の兆候に対する、ある介入行為の効果を測定することができる検査。臨床試験や臨床研究で評価したい項目の検査方法は、研究者によって予め決めておかれる。すべての介入研究には、主要評価項目が設定され、それは介入行為の効果を評価するために最も重要な項目である。研究によっては副次評価項目も設定され、それは主要評価項目ほど重要ではないが、介入行為の評価に寄与する。

患者報告アウトカム (PRO)

参加者から直接提供されたデータ。患者報告アウトカム (PRO) は、臨床試験で用いられる従来の評価方法を補完するもので、研究者は疾患の全体像をより完全に近いかたちで把握することが出来るようになる

プラセボ

外観や触感、味などは実際に研究されている薬物や治療法に似せているが、有効成分を含まない物質や装置のこと。研究の参加者全員が同じ経験を得ることになる。

次も参照: [プラセボ対照](#)

プラセボ対照

標準的な治療法(対照)や介入行為と比較するために、参加者のあるグループにプラセボ(不活性物質)を無作為に割り当てる臨床試験。

次も参照: [プラセボ](#)

プラセボ効果

プラセボ(不活性物質)を服用した後起こる有益な身体的または感情的変化。この現象は、少なくとも部分的には、効き目に対する期待感から生じると考えられている。(つまり、効果があると強く信じている人ほど効果が生じる可能性が高くなるということ。)この影響を薬や治療法の本当の効果から切り離すため、臨床試験では通常プラセボ対照式の試験を行う。

次も参照: [プラセボ](#)、[プラセボ対照](#)

PET(陽電子断層撮影)

PETスキャンは、脳の機能を調べるために少量の放射性薬物を使用する特殊な画像検査法。例えば現在、PETスキャンで脳内のα-シヌクレインタンパク質を可視化しようという試みがなされている。バイオマーカーとして、また試験における薬物の効果を測定する方法として役立つ可能性があるからである。

次も参照: [α\(アルファ-シヌクレイン\)](#)、[バイオマーカー](#)

前臨床

ヒトに対して未だ行われていない研究。新薬の臨床試験を行う前には、前臨床試験によりまず実現可能性と安全性が評価される必要がある。

主任研究員

臨床試験または臨床研究全体を監督、指導する研究者であり、たいていは医師。

プロトコル

臨床試験や研究の明細書であり、試験の目的、種類、方法のほか、参加者の選択基準と除外基準も明記する。

次も参照: [除外基準](#)、[選択基準](#)

無作為化

臨床試験または臨床研究において、参加者をランダムに1つのグループへ割り当てる方法。プラセボ対照介入試験では、参加者は介入行為のグループと、プラセボのグループへランダムに割り当てられる。

次も参照: [プラセボ](#)

募集

研究に参加者が必要とされ、登録ができる状態を指す言葉。

転用

ある病状に対して開発された既存の薬(通常はFDA承認済)を、別の病状を治療するために使用すること。転用にも臨床試験は必要であり、パーキンソン病の患者にとって安全かつ有効であることを確かめなければならない。

SNCA

アルファ-シヌクレインタンパク質を産生するように指示する遺伝子。SNCA遺伝子の変異により、稀な遺伝性パーキンソン病が生じる。

次も参照: [α\(アルファ\)-シヌクレイン](#)

統計学的有意性

研究の結果が真実である可能性が高いのか、それともただ偶然により生じた可能性が高いのかを示す数値。統計学的に有意ということは、必ずしも非常に重要という意味とは限らない。

研究助成者

研究に対して資金を援助する者。資金は財団や製薬会社、またはアメリカ国立衛生研究所などの国家機関を含めた、さまざまな個人や組織から調達されている。

研究依頼者

研究を監督する個人または組織。研究を立ち上げ、実施し、責任を負う。

対症療法

病気の症状を緩和するが、根底にある病気の進行には作用しない治療法。現在、確立されているパーキンソン病の治療法はすべて対症療法であり、病気の進行を遅らせることはできない。

テレメディシン

患者と医師やその他の医療機関との間で、通信を使って双方向的なやりとりを行い、医療を提供する。

忍容性

薬物または治療の効果が患者にとってどの程度許容されるか、またはその効果が生活習慣や日々の活動にどれほど影響を与えるかの尺度。

パーキンソン病統一スケール (UPDRS)

パーキンソン病統一スケール (UPDRS) は、運動症状の臨床検査だけでなく、日常活動や非運動症状、薬物の副作用に関する項目も含んだ評価尺度。パーキンソン病の臨床試験では、この評価尺度の一部または全体が介入行為の影響を評価するためによく使用される。

アメリカ食品医薬品局 (FDA)

米国保健社会福祉省の内部組織であるFDAは、ヒト用の医薬品、生物製剤、医療機器、食料品、化粧品やその他の製品が、消費者にとって安全で有効であることを保証する機関。

バーチャル研究

インターネットや他のデジタル様式 (例えばスマートフォンや電話など) を通して行われる研究。バーチャル研究は、従来の臨床試験に参加することがこれまでできなかった者 (例えば、交通手段や運動能力の問題) が研究に参加できる機会を与えることによって、従来の研究を補う。また、来院時の状態では得られないデータを入手するのにも役立つ。

ウェアラブル

動きや睡眠、心拍数などの健康情報を取得できる着用可能な装置 (例えば、腕時計やフィットネストラッカー)。ウェアラブルからの情報は、客観的かつ継続的にパーキンソン病患者の日常活動を記録し、従来の研究を補完することができる。

次も参照: [デジタルヘルス](#)

制作

設立者

マイケル・J・フォックス

最高経営責任者

トッド・シェラー、PhD

共同創設者兼エグゼクティブ・バイス・チェアマン

デボラ・W・ブルックス

デビュティ・チーフ・エグゼクティブ・オフィサー

ソヒニ・チョウダリー

シニア・バイス・プレジデント、コミュニケーションおよびコンテンツ戦略担当者

ホリー・ティヒホルツ

副会長、医療コミュニケーション担当者

レイチェル・ドルン、MD

医療審査

クレア・ヘンクリフ、MD, D.Phil.

写真

クリス・サンダース

デザイン

Simplissimus

謝辞

パーキンソン病の臨床研究に対して、お寄せいただいた挑戦、希望、ビジョン、協力を感謝の意を表します。スーザン・ブレスマン、MDクライド・キャンベル、患者会メンバーカレン・ジャッフエと夫マーク、ダン・キネル、パティ・ミース、オフア・ネミロフスキ、ゲイリー・ラファロフ、ケイとステイヴン・スペンサー、マニー・トリホスおよびジェニファー・ヴァーブリュッゲ MS、CGC、LGC。

役員および評議会

役員

ジェフ・キーファー、議長
スキップ・アーヴィング、副議長
ホリー・S・アンダーセン、MD
グレン・バッチェルダ
マーク・ブース
ジョン・ブルックス
バリー・J・コーヘン
アンドリュー・クレイトン
ジョン・S・ダリー
ドニー・ドイッチェ
デヴィッド・アインホーン
カレン・フィナーマン
リー・フィクセル
ネル・フォルテンベリー
マイケル・J・フォックス
アクバル・バハビアミラ
ウィリー・ガイスト
デヴィッド・グリックマン
デヴィッド・ゴラブ
マーク・L・ハートIII世
エドワード・カリコウ
アマー・クチナド
マーク・S・リップシュルツ
オフア・ネミロフスキ
アンディ・オプライアン
ダグラス・I・オストローヴァ
トレイシー・ポラン
ライアン・レイノルズ
フレデリック・E・ロウエ
リリー・サフラ
キャロライン・シェンカー
カーティス・シェンカー
リチャード・J・シュナル
ウディ・シャックルトン
アン＝セシル・エンゲル・スペイヤー
ジョージ・ステファノポウラス
ボニー・ストラウス
リック・タイナー
フレッド・G・ヴァイス
ソニー・ウェレン
ペーター・ザッフィノ

設立者評議会

ロニー/ムハンマド・アリ
ステイヴン・A・コーヘン
アルバート・B・グリックマン
ジョン・グリフィン
アンドリュー・S・グローヴ
ケイティ・フード
ジェフリー・カツツェンバーク
モートン・M・コンドラック
エドウィン・A・レヴィ
ノーラ・マッカニフ
ドナ・シャラーラ、MD

リーダーシップ評議会

リチャード・フィッツジェラルド、議長
デイジー・プリンス、副議長
オマル・アブデル＝ハフェズ
シャキーブ・アラム
ローレン・バーガー
フェリックス・バーンダリ
スーザン・ピロッタ
ザッカリー・ブレズ
デヴ・チョードリー
タリン・フィクセル
マイケル・カプラン
ジュリア・ケリー
ジャスティン・レポネ
パメラ・ミレルズ
ラフィ・ロズマン
スコット・シェフリン
ビル・シェパード
ライアン・スキランテ

患者会

デヴィッド・イヴァーソン、共同議長
ソーニャ・マーサー、共同議長
カール・ボルチ、ジュニア
ユージェニア・布林
ケン・カーター
クリストファー・チャドボーン
キャリー・クリステンセン
リッチ・クリフォード
クエンティン・ダストウグ
ステイヴ・ドウィツテ
アン・コンドネリー、D.P.H.
デヴィッド・エガー、PhD
ビル・ガイスト

シンディ・グレイ

リン・ヘーゲルブラント
カレン・ジャッフェ、MD
ニコル・ジャーヴィス、MD
トニー・メンデス
ヒルトン・ミレルス、MD
ブレット・パーカー
エリック・ピッチャー
ブライアン・ロバーツ
イズレール・ロブレド
リッチー・ロッテンバーク
マーガレット・シーハン
ダン・スヴィン
W.N. (ビル) ウィルキンス

科学諮問取締役会

バステアーン・ブローム、MD PhD
アリス・チェン＝プロトキン、MD
テッド・ドーソン、MD PhD
ジョン・ダンロップ、PhD
ステイヴ・フィンクベイナー、MD PhD
タチアナ・フォロウド、PhD
ウォーレン・ハースト、PhD
カール・キーブルツ、MD
ケン・マレック、MD
コニー・マラス、MD PhD
カルパナ・マーチャント、PhD
マイケル・シュヴァルツシルト、MD PhD

広報審議会

メリッサ・ブレクマン
フィル・コックス
クエンティン・ダストウグ
トム・デヴィッドソン
ダグラス・L・デュモンド
カール・E・フリーデル退役大佐、PhD
ディヴィッド・ヒギンス、PhD
ジュリアス・W・ホブソン・ジュニア
マット・ケスウィック
ロッド・ラーソン
ジェシカ・ローレンス＝ヴァカ
ディヴィッド・ルイス、JD
モニー・リンゼイ、JD
ジム・マクナスビー、JD
ジェフ・ストラック
アン・J・ウデル、PhD

索引アイウエオ順に検索 ワードを並べ替える

有害事象 15, 44	運動障害 10, 19, 24	介入 11, 16, 43, 47	精密医療 10, 31, 39, 48
治験群 44	有効性 8, 10, 45	介入研究 16, 17, 47	前臨床 7, 48
α(アルファ)-シヌクレイン 10, 29, 44, 46	適格基準 45	縦断的研究 47	主任研究員 9, 48
ベースラインデータ 44	欧州医薬品庁(EMA) 8, 10, 46	LRRK2 31, 35, 47	プロトコル 8, 9, 16, 33, 48
バイオマーカー 12, 21, 43, 44, 45, 47, 48	除外基準 11, 16, 24, 45, 46	腰椎穿刺(LP) 17, 47	無作為化 8, 15, 16, 48
盲検、二重盲検 8, 44, 47	家族性パーキンソン病 41, 46	磁気共鳴画像(MRI)スキャン 47	募集 5, 14, 15, 22, 42, 48
画期的治療法指定 10, 44	Fox Insight 8, 13, 24, 26	運動症状 7, 21, 25, 26	転用 48
臨床研究 3, 7, 11, 13, 15, 20, 21, 29, 41, 45	Fox Trial Finder 5, 13, 14, 15, 41	多施設トライアル 8, 47	SNCA 29, 31, 48
臨床試験 2-3, 7-9, 10, 11, 13, 15-17, 19-21, 23, 31, 34, 40-41, 45	ゴーシェ病 46	神経保護治療 40, 47	統計有意性 48
コホート 45	GBA 31, 32, 46	神経再生治療 47	研究助成者 16, 48
コンピューター断層撮影(CT) スキャン 45	遺伝子 11, 29, 30, 31, 32, 33, 34.35, 36, 37, 38, 39, 46	新薬申請(NDA) 8, 47	研究主導者 48
対照ボランティア 8, 11, 12, 26, 33, 45	遺伝子変異 30, 31, 32, 33, 34, 37, 38, 39, 46	非運動症状 7, 11, 21, 25	対症療法 10, 27, 48
対照試験 8-9, 45	遺伝カウンセラー 30, 34, 35, 36.37, 38, 39, 46	観察研究 8, 11, 21, 24, 27, 41, 47	テレメディシン 13, 48
ダットスキャン 45	遺伝情報差別禁止法(GINA) 34, 37, 38	オープンラベル 47	忍容性 48
未治療パーキンソン病 21, 45	遺伝子検査 29, 32, 33, 34, 36.37, 38, 39, 40, 46	結果指標 47	統合パーキンソン病評価尺度 (UPDRS) 49
脳深部刺激 2, 4, 24, 26	ホーン-ヤール(Hoehn & Yahr) の重症度分類 46	患者報告アウトカム(PRO) 47	アメリカ食品医薬品局(FDA) 8, 10, 49
デジタルヘルス(テレメディシン、 バーチャルスタディ、ウェアラブル なども参照) 45, 49	特発性パーキンソン病 46	プラセボ 8, 15, 16, 21, 40, 47	バーチャルスタディ 49
認知症 10, 19, 24	包含基準 11, 16, 24, 46	プラセボ対照 9, 16, 21, 48	ウェアラブル 10, 13, 49
疾患修飾療法 8, 10, 20, 21, 45	インフォームドコンセント 9, 15, 34, 46	プラセボ効果 48	
	治験審査委員会(IRB) 9, 46	陽電子断層撮影(PET)スキャン 48	
		パーキンソン病進行マーカーイ ニシアチブ(PPMI) 12, 37	

臨床試験ナビ：パーキンソン病患者と家族向けガイドはマイケル・J・フォックス パーキンソン病リサーチ財団により、2018年4月に出版されました。

無料のデジタル版がmichaeljfox.org/JPTrialsにてご覧いただけます。

マイケル・J・フォックスパーキンソン病リサーチ財団(MJFF)は、2017パーキンソン病教育コンソーシアム運営委員会の皆様に深く感謝申し上げます。この教育コンソーシアムはバイオ企業及び製薬会社で成り立っており、これらの企業からの暖かい支援を受け、当財団はパーキンソン病患者のコミュニティに向けて質の高い情報を提供しております。スポンサー企業のおかげで、「パーキンソン病治験コンパニオンプログラム」などの資料を作成・配布できただけでなく、資金提供者からの寄付金を有効に活用し、パーキンソン病の薬剤開発に多大なる影響をもたらすこともできました。設立以来、MJFFは1ドルの支出毎に、88セントをパーキンソン病に対する画期的な治療法や生活の質の向上に投入してきたことを誇りに思います。

パーキンソン病教育コンソーシアムの詳細については、michaeljfox.org/sponsorsをご覧ください。

MJFFによる教育資料の配布はコンソーシアムの寛大な支援によって可能となりましたが、資料の内容や見解は当財団独自のものです。



michaeljfox.org
800-708-7644

-  michaeljfoxfoundation
-  @michaeljfoxorg
-  @michaeljfoxorg
-  michaeljfox



Parkinson's Disease
Education Consortium



THE MICHAEL J. FOX FOUNDATION
FOR PARKINSON'S RESEARCH