

# 縁取り空胞を伴う遠位型ミオパチー 患者登録開始のお知らせ

## 縁取り空胞を伴う遠位型ミオパチー 患者の皆様

### 前略

日頃より診療・研究へのご理解、ご協力ありがとうございます。

このたび、縁取り空胞を伴う遠位型ミオパチー（DMRV/GNEミオパチー）の治療研究・臨床治験の発展のために、遺伝子診断されたDMRV患者さまの登録システムを作成いたしました。

遺伝子診断に基づいた詳細な臨床情報は、治療研究を促進する上で欠かせないものですが、これまで遺伝子診断に基づいた横断的・前向き調査の報告はなく、治療の実現に備えて早急に整備する必要があると考えました。

そのため、「縁取り空胞を伴う遠位型ミオパチー（DMRV）患者登録システム」を2012年6月より運用いたしました。ご協力いただける対象患者さまにおかれましては、書式をダウンロードしていただき内容をご確認ください。趣旨に賛同していただける場合は登録用書類を記載してご送付くださいますようお願いいたします。具体的なシステムは以下の通りです。

1. 必要書類のダウンロード・説明文書をお読みください
2. 登録用紙に個人情報記載（黄色の患者記載欄）
3. 患者様用同意書に署名
4. 主治医の先生に個人情報欄を記載していただいた登録用紙・医師用説明文書・医師用同意書を持参していただき、以下の3点をお願いする  
(ア) 遺伝子診断レポート（原本）のコピー  
(イ) 登録用紙の医師記載事項を全て記載（行っていない検査は「未検」）  
(ウ) 医師用同意文書の署名
5. 遺伝子診断レポート・登録用紙・患者様用同意文書・医師用同意文書の全ての書類を書留で下記の宛先までお送りください。

なお、対象は、縁取り空胞を伴う遠位型ミオパチーの患者様のうち、遺伝子検査を行ってGNE遺伝子（UDP-N-acetylglucosamine 2-epimerase/N-acetylmannosamine kinase）に変異があることが確認できる方へお願いしています。

**まだ遺伝子診断を受けていない**患者さまは、主治医の先生にご相談下さい。国立精神・神経医療研究センターの当該部門<http://www.ncnp.go.jp/nin/guide/r1/DMRV.html> を主治医の先生にご参照いただき、検体をお送りいただくことが可能です。（検体は、必ず主治医の先生から当該部門へ送るようお願いいたします）

国立精神・神経医療研究センター病院神経内科を受診していただき検査を受けることも可能です。

ご不明の点につきましては、下記連絡先までご一報くださいますよう、お願い申し上げます。お手数をおかけし、誠に恐縮でございますが、何卒ご理解の上、ご協力いただければ幸いと存じます。

期間:2018年3月31日まで。以後も更新される予定です。

疫学研究に関する倫理指針の規則に則って公開いたします。

草々

2012年11月29日

### 【 主任研究者連絡先 】

〒187-8551 東京都小平市小川東町4丁目1番1号  
（独）国立精神・神経医療研究センター 病院  
神経内科  
電話:042-341-2711(代表)  
担当者 : 森 まどか(yoshimur@ncnp.go.jp)

### 【 登録書類の返送先 】

〒187-8551 東京都小平市小川東町4丁目1番1号  
（独）国立精神・神経医療研究センター TMC  
神経・筋疾患患者登録センターRemudy患者情報登録部門  
電話&FAX : 042-346-2309  
責任者 : 木村 円

