

よくある質問（最終更新日：2015年04月17日）

【 Remudy 総合 】

（登録・登録用紙・治験・更新）

■ 登録及び登録用紙に関する質問

どのような人が登録できるのでしょうか？

- Remudy 総合トップページにある「患者登録サイトのご案内」から、登録対象となっている疾患をご覧ください。
2015年4月現在、ジストロフィノパチー患者さま向け登録サイトと縁取り空胞を伴う遠位型ミオパチー患者さま向け登録サイトと筋強直性ジストロフィー登録サイトになりますが、将来的には登録対象となる疾患が追加等されていくことも検討されています。また福山型の患者さまの登録は、社団法人日本筋ジストロフィー協会で行っています。
詳しくは → <http://www.jmda.or.jp/kiko>

登録用紙のわからないところは空欄にしたほうがいいのですか？

- 書き方がわからない場合は、登録用紙にある書き方見本を参考にさせていただき、Remudy にお電話(042-346-2309)またはメール (remudy@ncnp.go.jp) でお問い合わせください。
空欄になっていると、「記入忘れ」なのか「わからないから未記入」なのかの判断に困ってしまいます。未記入箇所がひとつでもある場合、登録事務局からお問い合わせをしております。その場合、事務局から簡易書留で書類をお返しし、記入後に再度簡易書留で郵送していただく場合もあります。

筋ジストロフィーの診断や、登録に必要とされている MLPA 法や筋生検の検査費用はどうなるのですか？

- MLPA 法や筋生検については、基本的には保険診療のもとで行われます。
普段病院へ通院されるときと何ら変わりありませんが、保険が適用されない場合もございますので医療機関にご確認ください。

神経・筋疾患患者登録センター（Remudy）に登録するための費用は必要ですか？

遺伝子解析部門での検査費用はどうなるのですか？

- この登録の運営に必要な資金は、精神・神経疾患研究開発費「国際協調に基づく臨床研究基盤としての神経筋疾患ナショナルレジストリーの活用と希少な難治性疾患への展開を目指した研究」（主任研究者：木村 円）によって賄われています。患者さまの登録に対する費用はかかりません。しかし、登録に必要な書類(無料)の入手、患者登録用紙に記入する際の医師への受診、登録用紙の郵送費用などは患者さまの負担となります。遺伝子解析部門も、研究班によって運営されていますので遺伝子診断も無料です。

引っ越しをして「患者登録用紙」に記入した住所・電話番号などの連絡先に変更があった場合には、すぐに連絡したほうがよいのでしょうか？

- ご連絡先が不明の場合、患者さまと連絡が取れなくなったり Remudy 通信のお届けができなくなったりします。
ご住所などの連絡先がご変更になった場合は、Remudy にお電話またはメール (remudy@ncnp.go.jp) でご連絡ください。

主治医が変わった場合はどうしたらいいですか？

- ご担当になった主治医に「医師用同意書」にご記入いただき、再度簡易書留でご返送ください。

登録に必要な書類を郵送する際の注意はありますか？

- 記入漏れが無いか再度ご確認ください、必ずご自身の保存用にコピーを取ってから**簡易書留**で Remudy 宛てに郵送してください。特に登録用紙のコピーは、次回更新の際に参考にして記入しますので、ご自身で大切に保管してください。

■ 治験に関する質問

登録すれば、臨床試験／治験に参加できますか？

- この登録は、あくまで患者さまの情報を登録しておき、臨床試験／治験が計画されるときに患者さまの情報を有効に使うものであり、情報登録を運営している Remudy 自身が臨床試験／治験を行うものではありません。登録しても、臨床試験／治験への参加が保障されるものではなく、また強制的に参加させられることもありません。臨床試験／治験は、それぞれ参加予定される患者さまの基準が異なります。臨床試験／治験に参加される際は、それを実施する医療機関や主治医の先生に十分な説明を受けてください。

登録していない患者さまも、臨床試験／治験に参加できますか？

- 神経・筋疾患患者登録センター(Remudy)に登録しなくても、臨床試験／治験には参加することは可能です。

登録していない患者さまも、臨床試験／治験の情報を知る事ができますか？

- Remudy では、最新医療情報を提供するようにしておりますので、これら Remudy を通じて情報を得ることができます。また、臨床試験／治験が実施される医療機関や、製薬企業のホームページ等にもご案内が掲載されることがありますので、そちらからも知ることができます。

臨床試験／治験そのものに関するご質問。

例：

臨床試験は、いつ頃から始まるのでしょうか？

臨床試験を行った場合、後遺症や副作用はないですか？

臨床試験は、入院しなくても通院で行えますか？

性別は問いませんか？ 又、年齢制限はありますか？

- 具体的な臨床試験／治験については、計画された段階でホームページなどを通じてお知らせしていく予定です。なお、それぞれの臨床試験／治験に関して事務局でお答えすることはできません。臨床試験／治験を実施が実施される医療機関や、臨床試験／治験を実施しようとしている方々（研究者、製薬企業など）に直接お問い合わせください。

■ 日常診療に関する質問

日常診療に関するご質問。

例：

私の症状は、筋ジストロフィーでしょうか？

どちらの病院へ行けば、診断していただけますか？

筋ジストロフィーには、どのような治療がありますか？

- Remudy では、患者さま個人の症状や診断、治療内容に関するご相談はお受けしておりません。現在かかっておられる主治医の先生、もしくはお近くの専門医療機関へお問い合わせいただけますようお願いいたします。

■ 更新に関する質問

更新はどのように手続きをすればいいですか？

- 事務局より、順次郵送でご案内しております。
患者さまの最新情報を維持するため、数値に大幅な変化が現れた場合はホームページ内より更新用紙をダウンロードしご提出していただくよう、ご協力をお願いいたします。その際、事務局から送付する更新用紙と行き違いになる場合がございますがご容赦ください。

更新に必要な書類を郵送する際の注意はありますか？

- 記入漏れが無いか再度ご確認ください、必ずご自身の保存用にコピーを取ってから**簡易書留**で Remudy 宛てに郵送してください。特に登録用紙のコピーは、次回更新の際に参考にして記入しますので、ご自身で大切に保管してください。

【ジストロフィノパチー】

（登録・登録用紙・検査）

■ 登録に関する質問

ジストロフィン異常症の中で、デュシェンヌ型筋ジストロフィー、ベッカー型筋ジストロフィーの患者しか登録できないのでしょうか？

- ジストロフィノパチー患者さま向け登録サイトからは、ジストロフィン異常症（デュシェンヌ型筋ジストロフィー、ベッカー型筋ジストロフィー、中間型）の患者さまのみを対象としておりますが、将来的には他の病気の方々の登録も行うことも検討されています。

家族の中にジストロフィノパチーと診断されているものがあります。

その場合新しく登録する患者がもう一度、筋生検や遺伝子診断検査を受ける必要がありますか？

- Remudy へ登録をご希望される患者さまで、ご家族の中に遺伝子診断でジストロフィノパチーの診断が確実な方がいらっしゃる場合には、ご家族の方の臨床情報・遺伝子診断結果を踏まえてご登録できるかどうかを判断しております。例えばご兄弟がジストロフィノパチーの診断が確実である場合には Remudy へご相談ください。ただし、同じような症状の方であっても同じ病気とはいええない場合もありますので、基本的にはご本人様も遺伝子診断をお願いしております。

■ 検査に関する質問

日常診療で一般的に行われている臨床検査も受ける必要があるようですが、筋生検や MLPA 法以外にも別の検査も受けないといけないのですか？

- 登録に必要な検査は、採血、呼吸機能検査、心臓機能検査といった筋ジストロフィーを診療する上で必要と思われる検査です。また、将来に臨床試験／治験に参加する際には、必ずお受けいただくことになる検査です。

NEW 遺伝子診断『保険診療でできる MLPA 法』について、取扱い検査会社と提出法を教えてください。

- 大手検査会社にて取り扱いがあります。先生の病院で取引のある検査会社にご相談ください。

MLPA 法で欠失や重複が認められませんでした。

ジストロフィン遺伝子のシーケンス解析を受ける場合、結果が分かるまでにどのくらいの時間がかかりますか？

- Remudy に登録してからジストロフィン遺伝子のシーケンス解析までの流れ
→ 詳しくは「[シーケンス検査受診方法](#)」
MLPA 法で異常が認められなかった場合、まず筋生検の詳細な結果をお知らせいただく必要があります。ジストロフィンの発現異常が確認された後血液をご送付いただき、全シーケンス解析を実施する運びとなります。血液の受領後、結果をお送りするまでの期間は、約 1-2 ヶ月です（依頼検体数が増えた場合、もう少し時間がかかります）。また、MLPA 法で単独エクソンの欠失・重複が認められた場合も、Remudy での遺伝子解析の対象となります。この場合、筋生検の結果は不要です。こちらも血液の受領後、結果送付まで 1-2 ヶ月です（受付順に解析するため、単独エクソンであっても早く結果が出るわけではありません）。

Remudy に登録されている遺伝子解析結果をもとに、家族の保因者診断をお願いできるのでしょうか。

- 保因者診断をご希望の場合、国立精神・神経医療研究センター病院で、有料で遺伝子検査をお受けいただくことが可能です。その際、はじめに必ず遺伝カウンセリングを受診していただき、検査についてご相談させていただきます。その上で、検査を実施することになれば、採血を実施し、結果の出る 1-2 ヶ月後に再度受診していただきます。場合によっては、検査前に複数回のカウンセリングを受けていただくことや、相談の結果として検査を実施しないこともあります。

検査をご希望の方は、まずは下記まで電話でお問い合わせください。

【お問い合わせ先】

国立精神・神経医療研究センター病院

遺伝カウンセリング室（受診は完全予約制）

電話：042-341-2711（内線 5824）

→ <http://www.ncnp.go.jp/hospital/sd/gene/>

遺伝カウンセリング

初回 ： 10,000 円（自費・税別）

2 回目以降 ： 5,000 円（自費・税別）

患者さまに病的変異が見つかった場合、ご家族の保因者診断は通常 MLPA 法かゲノムシーケンス法で行います。患者さまが Remudy のシーケンス解析サービスの対象でない場合のために、患者さまやご家族の自費での全シーケンスも可能です。スプライシング異常を確認する必要があるときは mRNA シーケンスを追加することもあります。

【縁取り空砲を伴う遠位型ミオパチー】

（登録・登録用紙）

■ 登録に関する質問

DMRV（縁取り空砲を伴う遠位型ミオパチー）患者さまご登録サイトでは、DMRV の患者さましか登録できないのでしょうか？

- この DMRV 患者さまご登録サイトからは、遺伝子診断で DMRV と診断された患者さまのみを対象としております。現在既に行われている DMD／BMD(Remudy)、福山型（日本筋ジストロフィー協会）の登録以外にも、将来的にはほかの病気の方々の登録を行うことが検討されております。

DMRV の診断や、登録に必要とされている遺伝子診断の検査費用はどうなるのですか？

Remudy 患者登録センターに登録するための費用は必要ですか？

- 病気の診断について：
DMRV の登録には GNE 遺伝子変異が確認されていることが必要です。
かかりつけの医師にご相談いただき、GNE 遺伝子診断を受けていただくことをおすすめします。遺伝子解析検査は国内のいくつかの施設および、国立精神・神経医療研究センターでもお受けしております。以下のページをご参照ください。
→ [メディカルゲノムセンター（国立精神・神経医療研究センター）](#)

NEW Remudy に登録するメリットと、登録する場合に必要な検査について教えてください

- Remudy を通じて、患者さんの数や症状を研究者に伝え研究開発を推進します。登録者向けには、臨床研究や医療に関する情報をお知らせしています。登録に際しては、GNE 遺伝子検査が必要です。

日常診療で一般的に行われている臨床検査も受ける必要があるようですが、別の検査も受けないといけないのですか？

- 登録のために新たに検査を受けていただく必要はありません。
（主治医の先生へ）
通常の診療として病状の評価のための検査結果の記載をお願いします。握力や CK（クレアチンキナーゼ）値、呼吸機能検査や心臓超音波検査の結果などです。未検の場合は「 未検」の欄にチェックをしてください。私どもの研究の結果では、重症の患者さんで呼吸機能低下を来す方がいらっしゃる事がわかって参りました。今回の項目は、病状の評価に有用だと考えています。

■ 治験に関する質問

NEW（日本で）治験は始まっていますか？

- はい。東北大学で実施されています。
詳しくは Remudy のウェブサイトのお知らせ(2013 年 10 月 7 日)をご覧ください。
また Clinicaltrials.gov (<http://clinicaltrial.gov/>) もご覧になってください。米国で行われている臨床試験の情報が紹介されています。