

2. 各質問に設定されている, 四角いチェックボックスのうち、ご自分に該当する項目に、☒または■でチェックを入れご回答ください。
3. 「具体的に」という記載に該当する場合、あるいは下線で空欄が指示している場合は、具体的な内容をご記載ください。

4. 返信用封筒に 全 18 頁 を入れて、以下の方法でご返送ください。

締 切 日： 平成 21 年 10 月 30 日まで

- 郵送： 返信用封筒に入れてご投函ください。

返信用封筒が入手できない場合は、お手数ですが、封筒に 140 円切手 を貼付し以下の住所宛にお送りください。

〒187-8502 東京都小平市小川東町 4-1-1

国立精神・神経センター神経研究所

疾病研究第一部内

厚生労働科学研究費補助金

難治性疾患克服研究事業

「遠位型ミオパチーの実態調査」班

- 直接持参： 封筒に入れた上で、【国立精神・神経センター神経内科外来
森 まどか 】 当てで、神経内科外来受付へお持ちください。

- 直接メールの添付ファイルで送信することは、個人情報保護の観点から避けていただきますようお願い申し上げます。

5. 内容、記載や返信方法で疑問がある場合は、以下にお問い合わせください。

◇ 国立精神・神経センター神経研究所 疾病研究第一部内

厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患克服研究事業

「遠位型ミオパチーの実態調査」班

TEL: 042-346-1712 (疾病研究第一部直通)

e-mail: yoshimur@ncnp.go.jp (医師 森 まどか)

質問 A. 遺伝子診断についてお伺いいたします。

A-1. 遺伝子診断についてお答えください。

- ☐ GNE 遺伝子の変異を証明された
➤ 診断した施設を選んでください。
- ☐ 国立精神・神経センター
- ☐ 新潟大学
- ☐ 東京医科歯科大学
- ☐ その他（具体的に_____）
- ☐ GNE 遺伝子の変異かどうか知らない／覚えていないが、「遺伝子異常がある DMRV・空胞型ミオパチー」と言われた。
➤ 検査した施設と時期をお教えてください
施設名：_____
検査したとき _____ 年 _____ 月ころ

*国立精神・神経センターで検査しておられない患者さんにつきましては、検査施設に結果を確認させていただくことがございます。結果の開示に着きましては、当該施設の倫理委員会を経て手続きをとることになります。結果の開示に着きまして、ご同意いただけますでしょうか？（ご同意いただけない場合は、問い合わせをすることはいたしません）

- ☐ 上記の検査施設に結果の確認することに同意する。
- ☐ 同意しない。

質問 B. この病気の発症までの経過についてお伺いいたします。母子手帳をご参照していただける方はお願いいたします。

B-1: あなたのお母様があなたを妊娠中／分娩時に何か健康上の問題がありましたか？（妊娠中毒症、切迫早産、帝王切開、さかご〔骨盤位〕など）

☐ はい

具体的にご記載をおねがいします。

☐ わからない

☐ いいえ

B-2：生まれたときの身長体重がわかりますか？

☐ はい

_____ g, _____ cm

☐ わからないが、ふつうだった・異常はないと聞いている。

☐ わからないが、異常があった(小さかった、大きかった)と聞いている。
(具体的にご記載をお願いします。)

☐ 知らない／聞いていない。

B-3：発達についてお伺いします。発達について、わかる限りで具体的にご記載ください。

首すわり _____ ヶ月

はいはい _____ ヶ月

一人歩き _____ ヶ月

☐ 具体的にはわからないが、ふつう、あるいは早いほうと言われた。

☐ 具体的にはわからないが、遅いほうだった。

☐ 知らない／聞いていない。

B-4：幼稚園・保育園や小学校で、かけっこ（徒競走／リレーなど）の成績はどうでしたか？

☐ 早いほうだった。

☐ 真ん中付近だった。

☐ 遅い方だが、大きく遅れての最下位ではなかった。

☐ ほかに子に大きく離されて最下位だった。

B-5：中学校・高校などで、運動をしていましたか？

☐ できなかった（体育は見学していた）。

- ☐ 体育はふつうに参加したが苦手だった。
- ☐ 運動は得意な方だった。
- ☐ 運動部に所属していた／趣味でスポーツをしていた。
(運動部の部活名と、レベルを教えてください。例。テニス部で県大会レベル、レギュラー など)

B-6: 成人後も、何かスポーツをしていましたか？

- ☐ しない
- ☐ していたが病気の進行のためやめた
(していた方は、いつまでどんなことをしていたか教えてください。
例。25 歳までスキーをしていた。)
- ☐ 現在もしている
(具体的に、どういうスポーツをどの程度なさっていますか？)

B-7: いまから振り返って、この病気の症状として最初に出てきた症状は何でしたか？（注：この質問は、症状をお伺いしているもので、検査でたまたま異常を指摘されたことは入りません。）

- ☐ つまづく
- ☐ 疲れるようになった。
- ☐ 歩くのが遅い
- ☐ 手の力が弱い
- ☐ 脚が細い
- ☐ その他（具体的におねがいます）

B-8: B-7 で記載した最初の症状が出現したのは何歳の時でしたか？

() 歳のとき

注：はっきりしないときは、何歳ころ、で結構です。

B-9: 以下の 10 個の質問項目で、当てはまるところにチェックをつけてください。
また、4 以外の回答の方は、当てはまったときの年齢を書いてください。

例：質問 1 では、現在もひとりで食事が問題なくできる場合は 4 の□に、
食事を誰かに食べさせてもらわなくななくてはならなくなっていたら、
それまでに何歳まではしを使えていたか、何歳からおかずを切ってもら
うようになったか、何歳から食事を食べさせてもらうようになったか年齢を
横にご記載ください。たとえば 15 歳までは完全に一人で食べられていたが、
16 歳頃からぎこちなくなり、25 歳から箸が使えなくなり、28 歳から食事
を切ってもらうようになり、35 歳から食べさせてもらうようになった場合
は見本のようになります。

記入例 見本

	1. 食 事	現在の 段 階	年 齢
4	自立	☐	歳～ 15 歳
3	遅く、ぎこちないが、他人の助けは必要でない	☐	16 歳～ 24 歳
2	フォークは使えるが、箸は使えない	☐	25 歳～ 27 歳
1	食事は誰かに切ってもらわなくてはなら ないが、なんとかスプーンやフォークで食べる ことが出来る	☐	28 歳～ 34 歳
0	誰かに食べさせてもらわなくてはならない	☒	35 歳～ 歳

それでは、次のページより、実際にお答えください。

	1. 食 事	現在の 段 階	年 齢
4	自立	☐	歳～ 歳
3	遅く、ぎこちないが、他人の助けは必要でない	☐	歳～ 歳
2	フォークは使えるが、箸は使えない	☐	歳～ 歳
1	食事は誰かに切ってもらわなくてはならないが、なんとかスプーンやフォークで食べることが出来る	☐	歳～ 歳
0	誰かに食べさせてもらわなくてはならない	☐	歳～ 歳

	2. 書 字	現在の 段 階	年 齢
4	正常	☐	歳～ 歳
3	遅い、あるいは読みにくいが判読可能	☐	歳～ 歳
2	一部判読不能	☐	歳～ 歳
1	ペンは握れるが字は書けない	☐	歳～ 歳
0	ペンが握れない	☐	歳～ 歳

* もともとパソコンを使用していた方のみご回答ください。

	3. パソコン操作	現在の 段 階	年 齢
4	正常	☐	歳～ 歳
3	正常より遅いが支障はない	☐	歳～ 歳
2	キー操作がしにくいがキーボードを利用できる	☐	歳～ 歳
1	マウス、モニタ上キーボード、入力補助装置など使用	☐	歳～ 歳
0	自分で操作できない	☐	歳～ 歳

	4. 指先の動作	現在の 段 階	年 齢
4	正常	☐	歳～ 歳
3	ぎこちないがすべての手先の作業が出来る	☐	歳～ 歳
2	ボタンやファスナーを止めるのに手助けが必要	☐	歳～ 歳
1	2 以外にも手助けが必要	☐	歳～ 歳
0	全く何も出来ない	☐	歳～ 歳

	5. 寝床での動作	現在の 段 階	年 齢
4	正常	☐	歳～ 歳
3	幾分遅くぎこちないが助けを必要としない	☐	歳～ 歳
2	一人で寝返りを打ったり、寝具を整えられるが非常に苦勞する	☐	歳～ 歳
1	寝返りをはじめることは出来るが、一人で寝返りを打ったり、寝具を整えることができない	☐	歳～ 歳
0	自分では何も出来ない	☐	歳～ 歳

	6. 歩行	現在の 段 階	年 齢
4	正常	☐	歳～ 歳
3	やや遅い	☐	歳～ 歳
2	補助歩行（杖、手押し車、装具）	☐	歳～ 歳
1	歩行不能	☐	歳～ 歳
0	足を動かすことができない	☐	歳～ 歳

	7. 階段昇り	現在の 段 階	年 齢
4	正常	☐	歳～ 歳
3	介助（手を貸す、杖、手すり）なしだが遅い	☐	歳～ 歳
2	軽度の不安定または疲労	☐	歳～ 歳
1	介助（手を貸す、杖、手すり）が必要	☐	歳～ 歳
0	昇れない	☐	歳～ 歳

	8. トイレ動作（洋式便器）	現在の 段 階	年 齢
4	正常	☐	歳～ 歳
3	遅いが自立	☐	歳～ 歳
2	乗り移りのみ介助	☐	歳～ 歳
1	服の上げ下ろしにも手助けが必要	☐	歳～ 歳
0	すべて介助者が行う	☐	歳～ 歳

	9. 入浴	現在の 段 階	年 齢
4	正常	☐	歳～ 歳
3	幾分遅くぎこちないが助けを必要としない	☐	歳～ 歳
2	一人ですべて行えるが、苦勞する	☐	歳～ 歳
あ			歳～ 歳
1	部分的に介助が必要（洗髪や移動など）	☐	
0	自分では何も出来ない	☐	歳～ 歳

	10. 更衣	現在の 段 階	年 齢
4	正常	☐	歳～ 歳
3	やや遅い	☐	歳～ 歳
2	一人ですべて行えるが、苦勞する	☐	歳～ 歳
1	ボタンなど部分的に介助が必要	☐	歳～ 歳
0	すべて介助者が行う	☐	歳～ 歳

B-10: 現在、車いすを使用中の患者様にお伺いします。

初めて車いすを使うようになった年齢 _____ 歳

電動車いすをお使いの方は、使用開始年齢 _____ 歳

B-11: つま先立ちはできますか？

☐ できる

☐ できない→ _____ 歳から

B-12: ペットボトルやプルタブは自分であけられますか？

(注；どの指でもかまいませんが、自分の指だけを使ってあける場合です。)

☐ できる

☐ できない→ _____ 歳から

B-13: 洗顔は自分でできますか？

☐ できる

☐ できない→ _____ 歳から

B-14: 自分でできる・している家事をお教えてください。

B-15: 生活の中で、工夫していることがあればお教えてください。

1. 食事について：

☐ テーブルを高くしている。

☐ 手が届くよう配置に気を遣う。

その他具体的にあればお教えてください。

2. トイレについて

- ☐ 手すりや支柱をつけた。
- ☐ 昇降式便座を使う。

その他具体的にあれば教えてください。

3. 入浴について

- ☐ 手すりや浴槽の高さなどをリフォームした。
- ☐ 昇降機などをつけた。
- ☐ ひじがつけるように台などを工夫している。

その他具体的にあれば教えてください。

B-16: 現在の生活で、病気のため困っている身体的なことを、重要なものから5つ順番をつけてあげてください。

1.

2.

3.

4.

5.

B-17: 現在の生活で、病気のために生じた精神的・心理的な問題がありましたら、お教えてください。

B-18: 現在の生活で、病気のために経済的な不利益があるとおもいますか？

☐ ない

☐ ある

(具体的にお教えてください。)

その他、ご自分の症状でここに記載していないことがあれば、おいくつから、どのような症状、ご不自由な点があったかなどお教えてください。

質問 C. 医療機関への受診と内容についておたずねします。

C-1: この病気に関して、医療機関を受診したのは、おいくつの時ですか？

初めて受診した医療機関と、診療科、主治医のお名前を、おぼえておられるか
ぎりでお教えてください。

_____ 歳

病院・医院名 _____

診療科 (内科・整形外科／神経内科、など) _____

主治医名 _____

C-2: 受診のきっかけは何でしたか？

☐ 病気の症状に気付いた／困ったから

きっかけになった症状をお教えてください。

☐ 家族や友人などほかの人に運動面の異常を指摘されたから

なんと言われましたか？

☐ 健康診断や風邪など偶然の受診で診察上異常を指摘されたから

異常の内容を具体的にご記載ください。

☐ 血液検査で異常を指摘されたから

どのような異常でしたか？（例、健康診断で肝機能異常といわれた／血液検査でCK 値が 560 といわれた）

C-3: DMRV と確定診断されたのはおいくつの時ですか？

_____ 歳

C-4: 確定診断される前には、どのような病名がついていましたか？

C-5: 確定診断をお受けになったのは、初診してからいくつ目の医療機関ですか？

_____ 回目

C-6: 筋生検はお受けになりましたか？

☐ うけなかった。

☐ うけた

筋生検をお受けになった年齢 _____ 歳

筋生検をお受けになった施設名 _____

筋生検の診断名 _____

C-7: この病気に気付かれる前に、血液検査での異常を指摘されたことがありますか？

☐ ある→ _____ 歳の時

☐ ない・わからない。

C-8: C-7 で、「ある」と答えた方のみお答えください。その異常の内容をお教えてください。

☐ CK (CPK あるいはクレアチンキナーゼが高いと言われた)

具体的な値を覚えておられればご記載ください。

☐ 肝機能障害といわれた。

☐ 内容はわからない／覚えていないが異常といわれた。

☐ その他 (具体的におねがいします)

患者様に対する質問は以上です。ありがとうございました。

差し支えない方は、主たる介護者の方に対しての「質問表 (介護者用)」もご回答
をお願いいたします。

厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患克服研究事業
「遠位型ミオパチーの実態調査」班（研究代表者 西野一三）
縁取り空胞を伴う遠位型ミオパチー（DMRV）臨床調査質問票
（介護者用）

この質問票は、縁取り空胞を伴う遠位型ミオパチー（以下 DMRV と略します）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の主たる介護者様へお願いしております。

該当される方がお答えください。また、お返事の内容につきましては、こちらから文書で確認をさせていただくことがございます。

ご理解とご協力をお願い申し上げます。

患者様ふりがな：

患者様のお名前：

生年月日：

性別：

年齢： ☐ 男性 ☐ 女性 (☒ または ☐ でチェックを入れてください)

ご住所：

介護者様ふりがな：

介護者様のお名前：

記入して頂いた日付 平成 年 月 日

- ◇ この質問票は、学術的な調査のためにのみ利用されるものです。
- ◇ 個人情報 は 厳重に管理され、結果は、国立精神・神経センター神経研究所 疾病研究一部内で許可を受けた限られた人員のみがアクセスできるデータベースとして保管されます。
- ◇ この臨床調査に協力しないことで、今後の診療行為あるいは検索などのうえで、いかなる不利益をも生じません。
- ◇ この臨床調査研究の結果は、個人情報を完全に除外したデータとして、学会あるいは論文発表に用いることがございます。

質問 D. この質問は、介護者様に記載していただきます。
ご返答の内容は、患者様にお知らせくださってもかまいません。
よろしくお願いいたします。

D-1: 主たる介護者様は、患者様にとってどのようなご関係にあたりますか？

- ☐ 父親
- ☐ 母親
- ☐ 兄弟姉妹
- ☐ 配偶者
- ☐ 息子
- ☐ 娘
- ☐ その他の親族（続柄_____）
- ☐ 友人
- ☐ ケアマネージャー・ヘルパーなど第三者
- ☐ その他（具体的に_____）
- ☐ 介護者はいない

D-2: 介護者様が、介護する上で大変な患者さんの体の身体症状を、重要なものから、5つあげてください。

- 1.
- 2.
- 3.
- 4.
- 5.

D-3: 主たる介護者様が感じておられる、精神的・心理的な問題をお上げください。

D-4: 患者さんの以下の生活動作について、介助の程度についておたずねします。

1. 食事について：

- ☐ 全くしていない（ご自分や、他のご家族と同程度の援助）
- ☐ テーブルを高くしている。
- ☐ 手が届くよう配置に気を遣う。
- ☐ おかずを切っている。
- ☐ 食べさせている。

その他具体的にあればお教えてください。

2. トイレについて

- ☐ 全くしていない（ご自分や、他のご家族と同程度の援助）
- ☐ 便座への移動を介助する。
- ☐ 衣服の着脱を行う。
- ☐ すべて自分がしている。
- ☐ デイサービスやヘルパーなど第3者が行っている。

その他具体的にあればお教えてください。

3. 入浴について

- ☐ 全くしていない（ご自分や、他のご家族と同程度の援助）
- ☐ 浴室や浴槽への移動を介助する。
- ☐ 衣服の着脱を行う。
- ☐ すべて自分が介助している。
- ☐ デイサービスやヘルパーなど第3者が行っている。

その他具体的にあればお教えてください。

4. 着替えについて

- ☐ 全くしていない（ご自分や、他のご家族と同程度の援助）
- ☐ ボタンやファスナー、しわのぼしなど部分的に手伝う。
- ☐ すべて自分が介助している。
- ☐ デイサービスやヘルパーなど第3者が行っている。

その他具体的にあればお教えてください。

5. 寝返りについて

- ☐ 全くしていない（ご自分や、他のご家族と同程度の援助）
- ☐ 体の向きを変えるなど部分的に介助している。
- ☐ その後のふとんや衣類を直すことまで全て自分が介助している。
- ☐ デイサービスやヘルパーなど第3者が行っている。

その他具体的にあればお教えてください

6. 寝返りについて

- ☐ 全くしていない（ご自分や、他のご家族と同程度の援助）
- ☐ 体の向きを変えるなど部分的に介助している。
- ☐ その後のふとんや衣類を直すことまで全て自分が介助している。
- ☐ デイサービスやヘルパーなど第3者が行っている。

その他具体的にあればお教えてください

質問票は以上で終了です。

ご協力いただきありがとうございます。

全部で 19 ページ（A 4 用紙 両面印刷 10 枚/片面印刷 20 枚）

患者様用 15 ページ，介護者用 4 ページとなっております。

全てのページを、平成 21 年 9 月 30 日までにご返送くださいますようお願い申し上げます。

厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患克服研究事業

「遠位型ミオパチーの実態調査」班（研究代表者 西野一三）

縁取り空胞を伴う遠位型ミオパチー（DMRV）臨床調査研究

参加の同意文書（患者さんご本人用）

研究代表者 森 まどか 殿

わたし（氏名）_____（生年月日）_____年____月____日生
（住所）_____は、厚生労働科学研究費補助金 難
治性疾患克服研究事業

「遠位型ミオパチーの実態調査」班（研究代表者 西野一三）
縁取り空胞を伴う遠位型ミオパチー（DMRV）臨床調査研究
参加

について、説明者_____から、説明文書にもとづき、
記

1 研究目的

☐この臨床研究は、1）遺伝子検査でDMRVと診断が確定した患者さんの自然歴（症状がどのように変化するのか）についての科学的なデータの集積、2）他の筋疾患とは筋力低下の分布が異なる遠位型ミオパチーの進行度を正確に評価するための臨床評価スケールの作成、3）患者さんの治療の進歩に役立つための情報収集用データベース作成、のために行われます。

2 臨床研究の内容

☐患者さんにお答えいただいた質問票の内容の中から臨床情報を収集いたします。その中には、遺伝子情報などの個人情報も含まれます。

3 研究方法

☐患者さんご本人に、質問票を御入手頂き、国立精神・神経センター疾病研究第一部内にあります、「遠位型ミオパチーの実態調査」班までお送りいただきます。

☐お送り頂いた質問票の内容確認のため、患者さんに直接確認することがあります。

☐お送り頂いた内容をデータベースへ入力し登録情報を分析いたします。

4 危険性ならびに副作用等

☐患者さんの臨床情報を収集する研究ですので、患者さん自身に対する身体的な危険性はありません

5 費用

☐患者さんの自己負担はありません。

6 研究結果の使われ方

☐質問票の内容を分析し、臨床試験／治験の実施に向けた情報の作成をいたします。

☐個人情報が特定されないように配慮したうえで、学術的な場での公表を行います。

☐臨床試験／治験が計画された場合には、ホームページ等を通じて患者さんに情報提供をすることがあります。また、ご希望された場合には、臨床試験／治験の対象となる可能性のある患者さんに直接お知らせすることがあります。

7 研究結果の通知

☐ご希望に応じて、ご本人が返送されたアンケート内容についての情報の提供を文書で行います。もし誤りがある場合には訂正することができます。成果については、研究班のホームページ等を通じて公表いたします。

8 プライバシーの保護

☐ 個人が特定できる情報は公開されません。

☐ 個人情報については、後で訂正することができます。

9 研究に参加しないことによる不利益

☐ 本研究に参加することに同意しても、それはいつでも撤回できること。

☐ 研究に参加しなくても、また、同意を撤回しても、治療上いかなる不利益も受けないこと。

について説明を受け、理解しましたので、本研究に被験者として参加することに同意します。

同意年月日 平成_____年_____月_____日

署名 (本人) _____ 印 (以下、自署であれば印は不要)

本人が署名できない場合

(代理人氏名)

印 (続柄 _____)

私は、上記 _____ 様に、本研究の説明文書にもとづき説明を行い、疑問に答えた上で被験者となることの同意を得ました。

説明年月日 平成_____年_____月_____日

(説明者氏名) _____ 印

国立精神・神経センター病院 診療科 _____