

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患等政策研究事業）  
（分担）研究報告書

臨床研究を指向したナショナルレジストリーと指定難病登録のあり方に関する研究

研究分担者 木村 円<sup>1,2)</sup>

研究協力者 森 まどか<sup>2)</sup>、高橋 正紀<sup>3)</sup>、石山 昭彦<sup>4)</sup>、山下 賢<sup>5)</sup>、南 成祐<sup>6)</sup>、鈴木 直輝<sup>7)</sup>、  
齊藤 利雄<sup>8)</sup>、中村 治雅<sup>1,2)</sup>、小牧 宏文<sup>1,4)</sup>、西野 一三<sup>6)</sup>、青木 正志<sup>7)</sup>

- 1) 国立精神・神経医療研究センター トランスレーショナル・メディカルセンター
- 2) 国立精神・神経医療研究センター センター病院 神経内科
- 3) 大阪大学大学院医学系研究科 保健学専攻機能診断科学講座
- 4) 国立精神・神経医療研究センター センター病院 小児神経科
- 5) 熊本大学大学院 生命科学研究部 神経内科学分野
- 6) 国立精神・神経医療研究センター メディカルゲノムセンター
- 7) 東北大学大学院医学系研究科 神経内科
- 8) 国立病院機構刀根山病院 神経内科

**研究要旨**

平成28年度厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患等政策研究事業(難治性疾患政策研究事業)で実施された「難治性筋疾患の疫学・自然歴の収集および治療開発促進を目的とした疾患レジストリー研究」の成果を引き継ぎ、正確な診断に基づく臨床情報を収集、難治性筋疾患の疫学・自然歴を解明し、新規治療開発を目指した治験・臨床研究の実施を円滑にし、また施策への貢献を目的とした全国規模のレジストリーの構築・運用を実施した。特に国際的な治療開発研究の進展に対応し、国内の患者支援団体等の要望が大きい筋ジストロフィーの病型を含む形での対応が望まれ、実際の登録項目や運用体制を準備した。将来は、創薬から疫学研究を含む臨床研究のための登録が指定難病登録と一元化した効率的な運用が望ましい。このための現状把握として、それぞれの登録情報を解析し比較検討することの重要性を提言した。

**A. 研究目的**

難治性筋疾患のうち筋ジストロフィーについて、全国に孤在する患者のレジストリーを構築することにより、それぞれの疾患の疫学・自然歴を明らかにし、臨床研究の実施を円滑にするとともに難治性疾患の施策に重要な情報を提供することを本研究の目的とした。

**B. 研究方法**

本研究は観察研究である。対象は、難治性筋疾患のうち筋ジストロフィーにカテゴライズされる疾患の患者で、遺伝子解析などの方法により診断が確定し、神経筋疾患患者情報登録 Remudy および関連の神経・筋疾患医学情報登録管理機構(一般社団法人日本筋ジストロフィー協会)で運用中もしくは計画中の患者情報登録についてインフォームド・コンセントにより参加に同意したものとした。神経筋疾患患者情報登録 Remudy<sup>1,2)</sup>および神経・筋疾患医学情報登録管理機構の患者登録について現状をまとめた。さらに、現在カバーされていない成人発症の筋ジストロフィーを対象とした患者登録について、実施体制、登録項目について、各ステークホルダーと調整を行った。公開されている指定難病登録情報についてまとめ、来年度の解析及び既存のデータベース情報との比較検討に

ついて具体的な方策を提示した。

(倫理面への配慮)

本研究は、国立精神・神経医療研究センター倫理委員会の承認を得て実施された。特に遺伝情報を含む個人情報を取り扱っており倫理面への配慮、情報管理体制には万全の体制をとって実施している。運用中の Web 登録システムは、日本の代表的 ICT 企業である日立製作所が提供する最先端の匿名化技術を応用した厳密な情報セキュリティシステムを備え、厳重な個人情報の保護が担保される体制を保持した。

**C. 研究結果**

国立精神・神経医療研究センター 精神神経疾患研究開発費によってすすめられている患者登録は dystrophinopathy (Duchenne/Becker 型筋ジストロフィー)登録<sup>1,2)</sup>、GNE ミオパチー(縁取り空胞を伴う遠位型ミオパチー)登録<sup>3)</sup>、神経・筋疾患医学情報登録管理機構(一般社団法人日本筋ジストロフィー協会)に H23 年 10 月より継続運用されている福山型先天性筋ジストロフィー登録であり、H26 - H28 年度 厚生労働科学研究費補助金(難治性疾患政策研究事業)を受け運用を開始した筋強直性ジストロフィー(事務局:大阪大学・高橋正紀教授)、

先天性筋疾患登録である。H30年2月末現在の登録依頼者数は、それぞれ、1,717件、193件、236件(福山型はH30年2月1日現在)、677件、26件である。それぞれ、登録情報は臨床研究・治験のために活用されていた。

平成29年度希少難治性筋疾患に関する調査研究班(主任研究者:青木正志東北大学教授)と共同で、成人発症遺伝性筋疾患(筋ジストロフィー/ミオパチー)患者登録として、顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー、肢帯型筋ジストロフィー(ディスファーマリノパチーを含む)、眼咽頭型筋ジストロフィー・眼咽頭遠位型ミオパチーを含む現在カバーされていない病型の登録案を作成した(参考資料)。特に国際的に治療開発研究が進んでおり、また国内の患者支援団体等の要望が強いものを含む体制を示したものであり、Remudyが2011年から掲げている神経筋疾患で苦しむ患者さん全体をカバーするために目指している方向性に則したものであった。平成29年3月時点で指定難病として登録された筋ジストロフィー患者は1,280人であった。平成29年度内には、情報提供が実現せず詳細な情報解析を行い、Remudy登録情報、国立病院機構刀根山病院神経内科 齊藤利雄先生が事務局として収集されている筋ジストロフィー病棟データベース<sup>4</sup>の情報との比較検討は果たせなかった。

#### D. 考察

神経筋疾患患者情報登録 Remudy は、国内外の臨床研究・治験のフィージビリティスタディ<sup>2,5,6</sup>、研究・試験参加者のリクルートに有効に機能し、大きな実績を示した。現在、急速に進化する希少疾患創薬スキームに対応し、治験対照群や市販後調査・市販後の臨床試験のデータとして供されることを想定した、規制当局の要求に耐えうるデータの質を担保する条件整備と実装が、我が国の健康医療戦略の重要な一つのパートであるクリニカル・イノベーション・ネットワークとしてすすめられている。一方で、治験・臨床試験の組み入れ基準を満たさないため、一義的な創薬研究には参加が出来ない多くの患者さんが、ナショナルレジストリーから振り落とされることのない工夫が必要であることは明白である。この観点からも本研究班および希少難治性筋疾患に関する調査研究班の関与はますます重要であり、国立精神・神経医療研究センター精神神経疾患研究開発費による臨床研究班をはじめとする関連の研究班や学会、患者支援団体等のステークホルダーとも協調・連携し、登録者にも情報利用者にも公平かつ公正な運用を継続していくと同時に、未だ本邦での登録が遅れている病型の登録を進めていくことが重要である。

指定難病登録データベースの研究利用に関して、登録される集団の重症度によるバイアス、入力情報の正確性などが批判的に指摘されてきたが、その実情は現時点では未知である。来年度は、指定難病の登録データが研究者による解析に供される予定であり、筋ジストロフィーはその時点で2,000件近くまで登録が増加していることが予想される。指定難病登録データベースの詳細情報を解析し、研究費による開発研究への貢献を目的として登録されている Remudy の情報、入院患者を母集団とする筋ジストロフィー病棟データベースの情報との比較検討を行うことで、我が国における筋ジストロフィーの疫学情報の把握に最も近づくことが出来ると考えている。将来的に、患者とその主治医を含む情報提供者の現場負担の面でも、データベース管理の煩雑さ、リスク管理、コスト抑制の面からも、臨床研究を指向する登録と指定難病登録は統合し一元的に運用される形が望ましい。これを目指していくためにも登録項目の規格化・共通化は必要であり、こ

れは難病登録全体の課題と考えられる。

#### E. 結論

国際的な臨床開発研究が進んでおりかつ患者支援団体の希望が大きい病型であるにもかかわらず、患者登録がスタートしていない「取り残された」筋ジストロフィー病型を包含するナショナルレジストリーの開始は喫緊の課題であり、本研究班は方向性を定め推進する重要な役割を担っている。

#### F. 健康危険情報

なし

#### G. 研究発表

1. 論文発表

なし

2. 学会発表

- 1) **Kimura E**, Mori-Yoshimura M, Takahashi PM, Ishiyama A, Nakamura H, Wu S, Komaki H, Matsumura T, Aoki M, Nishino I, and Takeda S: Current status of national neuromuscular patient registries in Japan: Remudy. 23<sup>rd</sup> World Congress of Neurology (WCN 2017) Sep 16-21, 2017, Kyoto, Japan.
- 2) **Kimura E**, Mori-Yoshimura M, Maruo K, Takei T, Nakamura H, Komaki H, Nishino I, and Takeda S: Data analysis of dystrophinopathy national registry in Japan. 22nd International Congress of World Muscle Society (WMS 2017), Oct 3-7(4), 2017, Saint Malo, France.
- 3) **木村 円**: 筋ジストロフィー患者登録の意義と治療開発. 第5回日本難病医療ネットワーク学会学術集会, 学会・筋ジス研究班合同企画「筋ジストロフィー」, Sep 29-30(29), 2017, 石川県地場産業振興センター, 金沢, 石川.
- 4) **木村 円**: 神経・筋疾患患者登録 Remudy. 第4回筋ジストロフィー医療研究シンポジウム 3 クリニカルイノベーションネットワーク, Oct 13, 2017 トークネットホール仙台(仙台市民会館), 仙台, 宮城.
- 5) **木村 円**: 神経・筋疾患患者登録 Remudy, 第71回国立病院総合医学会 シンポジウム 16 疾患レジストリ・ビッグデータを用いた臨床研究, Nov 11, 2017, サポートホール高松, 高松, 香川.

#### H. 知的財産権の出願・登録状況

(予定を含む。)

1. 特許取得

なし

2. 実用新案登録

なし

3. その他

なし

#### I. 参考文献

1. Okubo M, Goto K, Komaki H, et al. Comprehensive analysis for genetic diagnosis of Dystrophinopathies in Japan. *Orphanet J Rare Dis*. 2017;12(1):149.
2. Nakamura H, Kimura E, Mori-Yoshimura M, et al. Characteristics of Japanese Duchenne and Becker muscular dystrophy patients in a novel Japanese national registry of muscular dystrophy (Remudy). *Orphanet J Rare Dis*.

- 2013;8(1):60.
3. Mori-Yoshimura M, Hayashi YK, Yonemoto N, et al. Nationwide patient registry for GNE myopathy in Japan. *Orphanet J Rare Dis.* 2014;9:150.
  4. Saito T, Kawai M, Kimura E, et al. Study of Duchenne muscular dystrophy long-term survivors aged 40 years and older living in specialized institutions in Japan. *Neuromuscul Disord.* 2017;27(2):107-114.
  5. Koeks Z, Bladen CL, Salgado D, et al. Clinical Outcomes in Duchenne Muscular Dystrophy: A Study of 5345 Patients from the TREAT-NMD DMD Global Database. *J Neuromuscul Dis.* 2017;4(4):293-306.
  6. Bladen CL, Salgado D, Monges S, et al. The TREAT-NMD DMD Global Database: analysis of more than 7,000 Duchenne muscular dystrophy mutations. *Hum Mutat.* 2015;36(4):395-402.
  7. Shimizu R, Ogata K, Tamaura A, et al. Clinical trial network for the promotion of clinical research for rare diseases in Japan: muscular dystrophy clinical trial network. *BMC Health Serv Res.* 2016;16:241.

記入日 西暦 年 月 日	病院名 : カルテ番号 : ( )
-----------------	----------------------

患者氏名 ふりがな ( ) 漢字名 :	性別 男 女	国籍 日本以外 <input type="checkbox"/> 日本 <input type="checkbox"/>
---------------------------	-----------	---

生年月日 (昭和・平成・西暦) 年 月 日 ( )歳

自宅情報 (書類の送付先) 自宅 入院先 その他( )

住所 :

電話番号 : ( ) - ( ) - ( ) 自宅 携帯( )

メールアドレス : @ PC(推奨) 携帯・スマートフォン・その他

診断名 ( )

診断の根拠 (複数選択可能) ※「遺伝子診断」「筋生検」の場合、結果のコピーを送付。  
 遺伝子診断  筋生検  家族歴から推定  
 その他: ( )

家族歴 ※いとこ・祖母・叔父・叔母・甥・姪などの場合は、必ず父方が母方も明記してください。  
 なし  あり → ( )

合併症  
 なし  あり → ( )

筋生検 所見  
 受けたことがある → ( )  
 受けたことはない

下肢筋力 (歩行機能)  
 支え無しで歩行が可能 → 装具・杖の使用は、有り 無し  
 歩行機能獲得前 歩行不能となった年齢は ( )歳  
 歩行不能、支えなしで座位がとれる → ( )歳  
 支えなしで座位がとれない

車いす使用  
 未使用  
 一日のうち部分的に使用 → 車いす使用開始年齢は ( )歳  
 一日中使用する  
 終日、ベッド上

上肢筋力の低下  
 低下なし  遠位  近位  両方  
 低下あり → 発症年齢 ( )歳 ( )ヶ月

構音障害  
 なし 初発年齢 ( )歳  
 あり → ( )歳

嚥下(えんげ)障害 症状が当てはまる場合は☑  
 なし  あり → ( )歳  まれにむせる  
 頻回にむせるため、食事の変更が必要

窒息や嚥下性肺炎の既往 嚥下障害に対する手術・治療  
 なし  あり → ( )歳  なし  あり → ( )歳

経管栄養 経鼻胃管 胃ろう  
 なし  あり → ( )歳  なし  あり → ( )歳

病院名・医師署名(自筆) このデータは原簿に忠実に記入されており、医師の確認のもとで作成されたものであることを証明します。また、患者情報に不明な点がある場合、患者情報登録部門より問い合わせを受けることに同意します。  
 医師署名日 西暦 ( )年 ( )月 ( )日

呼吸機能 ※前年からの変化ではなく、現在の呼吸機能について記載ください。  
 低下なし  低下あり

呼吸機能検査  
 検査あり  呼吸器検査未施行  
 FVC( )ml, %FVC ( )%  
 測定日: 西暦( )年( )月  
 人工呼吸器を使用している 開始年齢  
 はい →  鼻マスク  一日中使用  
 いいえ  気管切開  一日のうち部分的に使用 ( )歳  
 どちらか必ず返してください

心機能 ※前年からの変化ではなく、現在の心機能について記載ください。  
 低下なし  低下あり

心超音波検査  
 検査あり  心超音波検査未施行  
 EF: 左室駆出率 ( )% その他 ( : )%  
 測定日: 西暦( )年( )月

心臓合併症 最初に指摘された年齢  
 なし  不整脈(洞不全症候群、期外収縮等) ( )歳  
 心伝導障害(房室ブロック、脚ブロック等) ( )歳  
 あり →  心筋症(心不全等) ( )歳  
 その他 ( )歳

心筋症の治療を受けている ※現在内服している薬剤の種類  
 いいえ  βブロッカー  ACE阻害剤  利尿剤  
 はい →  ARB  その他 ( )

最近の血清CK (クレアチンキナーゼ) 値  
 血清CK値検査 ( ) IU/L  
 正常  高値  低値  
 いずれかに☑してください 測定日: 西暦( )年( )月

身長 ( ) cm 体重 ( ) kg  
 測定日: 西暦( )年( )月 測定日: 西暦( )年( )月

年齢が15歳以上の場合、患者本人に同意能力がありますか?  
 ある  
 ない  
 15歳未満(0歳~14歳)である

あなた(患者)に該当する治験の提案があれば、  
 詳しい情報を提供して欲しい  
 情報は必要ない  
 今はわからない

あなた(患者)は現在、治験に参加していますか?  
 はい  過去に参加したことがある  
 いいえ

あなた(患者)はこれまでに他のデータベースに登録を、  
 登録をしたことがある  
 登録をしたことがない

記入日 西暦 年 月 日	病院名 : カルテ番号 : ( )
-----------------	----------------------

患者氏名 ふりがな ( ) 漢字名 :	性別 男 女	国籍 日本以外 <input type="checkbox"/> 日本 <input type="checkbox"/>
---------------------------	-----------	---

生年月日 (昭和・平成・西暦) 年 月 日 ( )歳

自宅情報 (書類の送付先)  自宅  入院先  その他( )

住所 :

電話番号 : ( ) - ( ) - ( )  自宅  携帯( )

メールアドレス : @  PC(推奨)  携帯・スマートフォン・その他

診断名 ( )

診断の根拠 (複数選択可能) ※「遺伝子診断」「筋生検」の場合、結果のコピーを送付。  
 遺伝子診断  筋生検  家族歴から推定  
 その他: ( )

家族歴 ※いとこ・祖母・叔父・叔母・甥・姪などの場合は、必ず父方が母方も明記してください。  
 なし  あり → ( )

合併症  
 なし  あり → ( )

筋生検 所見  
 受けたことがある → ( )  
 受けたことはない

下肢筋力 (歩行機能)  
 支え無しで歩行が可能 → 装具・杖の使用は、 有り  無し  
 歩行機能獲得前 歩行不能となった年齢は ( )歳  
 歩行不能、支えなしで座位がとれる → ( )歳  
 支えなしで座位がとれない

車いす使用  
 未使用  
 一日のうち部分的に使用 → 車いす使用開始年齢は ( )歳  
 一日中使用  
 終日、ベッド上

筋力の低下  
 低下なし  
 顔面筋の筋力低下 発症年齢 ( )歳  
 肩甲帯の筋力低下 発症年齢 ( )歳  
 肩甲骨固定手術あり 施術年齢 ( )歳  
 足背屈筋の筋力低下 発症年齢 ( )歳  
 腰肢帯筋の筋力低下 発症年齢 ( )歳

眼 (網膜血管疾患)  
 なし 初発年齢 ( )歳  
 あり → ( )歳  
 わからない

耳 (難聴)  
 なし 初発年齢 ( )歳  
 あり → ( )歳

呼吸機能 ※前年からの変化ではなく、現在の呼吸機能について記載ください。  
 低下なし  低下あり  
**呼吸機能検査**  
 検査あり  呼吸器検査未施行  
 FVC ( ) ml, %FVC ( ) %  
 測定日: 西暦 ( ) 年 ( ) 月

人工呼吸器を使用している 開始年齢 ( )歳  
 はい →  鼻マスク  一日中使用  
 いいえ  気管切開  一日のうち部分的に使用 → ( )歳  
 どちらか必ず回してください

心機能 ※前年からの変化ではなく、現在の心機能について記載ください。  
 低下なし  低下あり

**心超音波検査**  
 検査あり  心超音波検査未施行  
 EF: ( ) % その他 ( : ) %  
 左室駆出率 測定日: 西暦 ( ) 年 ( ) 月

**心臓合併症** 最初に指摘された年齢 ( )歳  
 なし  不整脈(洞不全症候群、期外収縮等) ( )歳  
 心伝導障害(房室ブロック、脚ブロック等) ( )歳  
 あり →  心筋症(心不全等) ( )歳  
 その他 ( ) ( )歳

**心筋症の治療を受けている** ※現在内服している薬剤の種類  
 いいえ  βブロッカー  ACE阻害剤  利尿剤  
 はい →  ARB  その他 ( )

最近の血清CK (クレアチンキナーゼ) 値  
 血清CK値検査 ( ) IU/L  
 正常  高値  低値  
 いずれかに回してください 測定日: 西暦 ( ) 年 ( ) 月

身長 ( ) cm 体重 ( ) kg  
 測定日: 西暦 ( ) 年 ( ) 月

(女性のみご回答ください) 妊娠したことがありますか  
 ない 妊娠回数 ( )回 出産回数 ( )回  
 ある → ( )回 ( )回

年齢が15歳以上の場合、患者本人に同意能力がありますか?  
 ある  
 ない  
 15歳未満(0歳~14歳)である

あなた(患者)に該当する治験の提案があれば、  
 詳しい情報を提供して欲しい  
 情報は必要ない  
 今はわからない

あなた(患者)は現在、治験に参加していますか?  
 はい  過去に参加したことがある  
 いいえ

あなた(患者)はこれまでに他のデータベースに登録を、  
 登録をしたことがある  
 登録をしたことがない

病院名・医師署名(自筆) このデータは原情報にもとづき記入されており、医師の確認のもとで作成されたものであることを証明します。また、患者情報で不明な点がある場合、患者情報登録部門より問い合わせを受けることに同意します。

医師署名日  
 西暦 ( ) 年 ( ) 月 ( ) 日

OPMD (眼咽頭型筋ジストロフィー) 患者登録用紙

新規

記入日 西暦( )年( )月( )日	血族婚 <input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> 不明 <input type="checkbox"/> あり → <input type="checkbox"/> 親がいとこ同士 <input type="checkbox"/> それ以外(具体的に: )
ID(病院、カルテ番号) 病院名 ( ) カルテ番号 ( )	合併症 <input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> あり → <input type="checkbox"/> 認知症 <input type="checkbox"/> 脳血管障害 <input type="checkbox"/> 感覚障害 <input type="checkbox"/> その他( )
患者氏名 ふりがな( ) 漢字名( )	筋生検 <input type="checkbox"/> 受けたことはない <input type="checkbox"/> 受けたことがある(施設名: ) → <input type="checkbox"/> 縁取り空胞 <input type="checkbox"/> 径8.5 nmの管線維状核内封入体 <input type="checkbox"/> その他( )
生年月日 性別 西暦( )年( )月( )日 <input type="checkbox"/> 男 <input type="checkbox"/> 女	遺伝子診断 方法: <input type="checkbox"/> PCR法(断片長解析) <input type="checkbox"/> シーケンス法 → <input type="checkbox"/> PCR産物 <input type="checkbox"/> バンド切り出し <input type="checkbox"/> その他
自宅情報 郵便番号 〒 _____ 住所  電話番号( )-( )-( ) メールアドレス <input type="checkbox"/> PCアドレス <input type="checkbox"/> 携帯アドレス <input type="checkbox"/> その他 _____@	結果: GCN反復回数(=GCG反復回数+4) アレル1: <input type="checkbox"/> 10(野生型) <input type="checkbox"/> 11 <input type="checkbox"/> 12 <input type="checkbox"/> 13 <input type="checkbox"/> 14 <input type="checkbox"/> 15 <input type="checkbox"/> 16 <input type="checkbox"/> 17 アレル2: <input type="checkbox"/> 10(野生型) <input type="checkbox"/> 11 <input type="checkbox"/> 12 <input type="checkbox"/> 13 <input type="checkbox"/> 14 <input type="checkbox"/> 15 <input type="checkbox"/> 16 <input type="checkbox"/> 17 点変異: <input type="checkbox"/> c.35G>C (p.Gly12Ala)
国籍 <input type="checkbox"/> 日本 <input type="checkbox"/> 日本以外	※結果報告書のコピーをお送りください
登録センターからの連絡方法(かならず連絡のつく方法・複数選択可能) <input type="checkbox"/> 手紙 (差出人:独立行政法人 国立精神神経センター トランスレーショナル・メディカルセンター Renudy事務局) <input type="checkbox"/> 電話 ( <input type="checkbox"/> 自宅 <input type="checkbox"/> 携帯 <input type="checkbox"/> 留守番電話) <input type="checkbox"/> メール( <input type="checkbox"/> PCアドレス <input type="checkbox"/> 携帯アドレス) <input type="checkbox"/> その他( )	身長 体重 ( )cm ( )kg 測定日:西暦( )年( )月 測定日:西暦( )年( )月
過去他のデータベース登録を、 <input type="checkbox"/> したことはない <input type="checkbox"/> したことがある	初発症状(複数回答可) <input type="checkbox"/> 下肢筋力低下 <input type="checkbox"/> 上肢筋力低下 <input type="checkbox"/> 眼瞼下垂 <input type="checkbox"/> 複視 <input type="checkbox"/> 構音障害 <input type="checkbox"/> 嚥下障害 <input type="checkbox"/> 呼吸機能障害 <input type="checkbox"/> 心機能障害
患者会などへの参加 <input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> あり → <input type="checkbox"/> 筋ジストロフィー協会 <input type="checkbox"/> PADM <input type="checkbox"/> その他( )	下肢筋力低下 <input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> あり → <input type="checkbox"/> 遠位部 <input type="checkbox"/> 近位部 <input type="checkbox"/> 両方 (発症年齢 )歳
あなた(患者)に該当する治験の提案があれば、 <input type="checkbox"/> 詳しい情報を提供して欲しい <input type="checkbox"/> 情報は必要ない <input type="checkbox"/> 今はわからない	歩行障害 <input type="checkbox"/> 歩行可能(装具・杖なしで) <input type="checkbox"/> 歩行可能(装具・杖を使用して歩行が可能) <input type="checkbox"/> 歩行不能(支えがあれば座位がとれる) <input type="checkbox"/> 歩行不能(支えがあっても座位がとれない) 杖・装具使用開始年齢 ( )歳 歩行不能となった年齢 ( )歳 座位がとれなくなった年齢 ( )歳
家族歴 <input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> 同様の症状あり (続柄: 氏名: ) <input type="checkbox"/> 他疾患あり → <input type="checkbox"/> 認知症 <input type="checkbox"/> 脳血管障害 <input type="checkbox"/> 感覚障害 (退院要約等コピーを同封していただいても結構です)	

※未記入の箇所、不明な点がひとつでもある場合は、こちらからお電話等にてご確認させていただきます。

車いす使用	呼吸機能
<input type="checkbox"/> 一日のうち部分的に使用 <input type="checkbox"/> 一日中使用 <input type="checkbox"/> 未使用 車いす使用開始年齢 ( ) 歳	<input type="checkbox"/> 呼吸機能検査未実施 <input type="checkbox"/> 呼吸機能検査実施 → VC( )ml %VC( )% VFC( )ml %FVC( )% 測定日:西暦( )年( )月
上肢筋力低下	人工呼吸器の使用
<input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> あり → <input type="checkbox"/> 遠位部 <input type="checkbox"/> 近位部 <input type="checkbox"/> 両方 (発症年齢 ) 歳	<input type="checkbox"/> はい <input type="checkbox"/> いいえ → 種類 <input type="checkbox"/> 鼻マスク <input type="checkbox"/> 気管切開 使用状況 <input type="checkbox"/> 一日中使用 <input type="checkbox"/> 一日のうち部分的に使用 人工呼吸器使用開始年齢 ( ) 歳
上肢の運動動作	心機能
<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 遅く拙劣だが動作はできる <input type="checkbox"/> 補助的な工夫や器具を用いればできる <input type="checkbox"/> 頻繁に介助が必要 <input type="checkbox"/> 全面介助	<input type="checkbox"/> 心機能検査未実施 <input type="checkbox"/> 心機能検査実施 → EF( )% FS( )% 測定日:西暦( )年( )月
眼瞼下垂	心臓合併症
<input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> あり (発症年齢 ) 歳 → <input type="checkbox"/> 眼瞼下垂はあるが、日常生活に支障はない <input type="checkbox"/> 多少の支障はあるが、ほとんどこなせる <input type="checkbox"/> 多大な支障があるが、何とか従事できる <input type="checkbox"/> 非常に困難、あるいは従事不能である	<input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> あり → <input type="checkbox"/> 不整脈 (発症年齢 ) 歳 <input type="checkbox"/> 心伝導障害 (発症年齢 ) 歳 <input type="checkbox"/> 心筋症 (発症年齢 ) 歳
外眼筋麻痺	最近の血清CK(クレアチンキナーゼ)値
<input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> あり (内容: ) 発症年齢( ) 歳 → <input type="checkbox"/> 外眼筋麻痺はあるが、日常生活に支障はない <input type="checkbox"/> 多少の支障はあるが、ほとんどこなせる <input type="checkbox"/> 多大な支障があるが、何とか従事できる <input type="checkbox"/> 非常に困難、あるいは従事不能である	( )IU/L → <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 高値 <input type="checkbox"/> 低値 測定日:西暦( )年( )月
構音障害	患者本人の同意能力
<input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> あり (発症年齢 ) 歳 → <input type="checkbox"/> 間欠的に不明瞭もしくは鼻声 <input type="checkbox"/> 常に不明瞭もしくは鼻声、しかし聞いて理解可能 <input type="checkbox"/> 聞いて理解するのが困難	<input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> 15歳未満(0~14歳まで)
嚥下障害	現在の治験参加
<input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> あり (発症年齢 ) 歳 → <input type="checkbox"/> まれにむせる <input type="checkbox"/> 頻回にむせるため、食事の変更が必要	<input type="checkbox"/> いいえ <input type="checkbox"/> はい(治験名: )
嚥下障害に対する手術・治療	過去の治験参加
<input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> あり(発症年齢 ) 歳 <input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> あり(実施年齢 ) 歳	<input type="checkbox"/> いいえ <input type="checkbox"/> はい(治験名: )
経管栄養の有無	医師署名(自筆)
<input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> あり → <input type="checkbox"/> 経鼻 (開始年齢 ) 歳 <input type="checkbox"/> 胃瘻 (開始年齢 ) 歳	このデータは原情報に忠実に記載されており、医師の確認のもとに作成されたものであることを証明します。 ( ) 医師署名日時 西暦( )年( )月( )日 よろしければメールアドレスをお教えてください _____@
	注意
	注意 <span style="background-color: #ffcc99; border: 1px solid black; padding: 2px;"> </span> 患者さま記入欄 <span style="background-color: #ccccff; border: 1px solid black; padding: 2px;"> </span> 担当医様記入欄 送付先: 〒187-8551 東京都小平市小川東町4-1-1 独立行政法人 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患者登録部門

## ガイドライン作成に向けた筋強直性ジストロフィーの患者・医療者対象診療実態調査

研究分担者 高橋 正紀<sup>1)</sup>

研究協力者 高田 博仁<sup>2)</sup>、久留 聡<sup>3)</sup>、木村 円<sup>4)</sup>、小牧 宏文<sup>5)</sup>、尾方 克久<sup>6)</sup>、齊藤 利雄<sup>7)</sup>、  
石崎 雅俊<sup>8)</sup>、中村 昭則<sup>9)</sup>、青木 正志<sup>10)</sup>、石垣 景子<sup>11)</sup>、松浦 徹<sup>12)</sup>、砂田 芳秀<sup>13)</sup>、松村 剛<sup>7)</sup>

- 1) 大阪大学大学院医学系研究科 保健学専攻機能診断科学講座
- 2) 国立病院機構青森病院 神経内科
- 3) 国立病院機構鈴鹿病院 神経内科
- 4) 国立精神・神経医療研究センター トランスレーショナル・メディカルセンター
- 5) 国立精神・神経医療研究センター センター病院 小児神経科
- 6) 国立病院機構東埼玉病院 神経内科
- 7) 国立病院機構刀根山病院 神経内科
- 8) 国立病院機構再春荘病院 神経内科
- 9) 国立病院機構松本医療センター 中信松本病院 神経内科
- 10) 東北大学大学院医学系研究科 神経内科
- 11) 東京女子医科大学 小児科
- 12) 自治医科大学 神経内科
- 13) 川崎医科大学 神経内科

### 研究要旨

筋強直性ジストロフィーは成人で最も多い遺伝性筋疾患である上に、様々な臓器障害を伴うことから一般医や様々な専門診療科を受診する機会の多い疾患であるため、診療ガイドラインの必要性の非常に高い疾患である。日本神経学会による本症の診療ガイドライン作成が決定されたことを踏まえ、本症の医療の実態を調査する目的で、患者および医療者に対する調査を行った。本研究で得られたデータはガイドライン作成のための基礎的資料になるとともに、同様の調査を将来行うことにより作成されたガイドラインの評価にも今後利用が可能である。また、本症の患者が抱える社会的問題、医療提供体制の問題など、難病行政も含め幅広く活用されるデータとなることが想定される。

### A. 研究目的

筋強直性ジストロフィーは成人で最も多い遺伝性筋疾患である上に、筋症状のほかには不整脈、耐糖能異常、脂質異常、白内障、高次機能障害、腫瘍など様々な臓器の症状を伴う全身疾患であり、一般医や様々な専門診療科を受診する機会の多い疾患であるため、診療ガイドラインの必要性の非常に高い疾患である。

日本神経学会で筋強直性ジストロフィー診療ガイドラインの作成が正式に決定された。そこで、本症に対する診療の実態について把握しガイドライン作成に資すること、さらにガイドライン作成の効果を図るための作成前基礎資料とすることや、本症の患者が抱える社会的問題、医療提供体制の問題など、難病行政も含め幅広く活用されるデータとすることも目的に、患者および医療者に対する筋強直性ジストロフィーの診療実態のアンケート調査を行った。

### B. 研究方法

患者、医療者に対し別々に無記名・郵送回収アンケート調査を行った。アンケートの内容は、デュシエンヌ型筋

ジストロフィーのガイドライン作成前に行われた医療者調査<sup>1)</sup>や CARE-NMD による患者調査項目<sup>2)</sup>を参考にしながら、本症の重要な合併症を網羅する内容とし、研究班班員の討論・合議の上作成した。また、原案作成後、非医療関係者による校閲も行った。

患者調査は、神経筋疾患患者情報登録 Remudy 登録患者全員(688名、うち8名不達)に対し、郵送で2018年3月初めに調査票の配布を行った。また、倫理審査承認を得られた班員施設でも順次、受診患者へのアンケート配布を行った。

医療者に対する調査は、日本神経学会・日本小児神経学会の協力のもと、専門医全員(神経学会5710名、小児神経学会980名)にアンケートを3月に郵送した。両者の調査とともに、郵送での回収に加え、web 上の入力も可能とした。

(倫理面への配慮)

患者調査については大阪大学医学部附属病院、医療者調査については国立病院機構刀根山病院を代表施設として、それぞれ倫理委員会の承認を得た。また、分



担施設でも倫理委員会の承認を受け、アンケートの配布を行った。

患者および医療者対象のアンケート調査は、どちらも無記名で行い個人の同意につながる情報は収集しなかった。また、回答用紙にチェックを入れることで、同意の確認を行った。主治医による直接回収は一切行わず、郵送での回収に加え、筆記が困難な患者に配慮し web 上の入力も可能とした。

### C. 研究結果

本症に対する診療の実態について把握しガイドライン作成に資することを主目的とし、アンケートを作成した。具体的には、デュシェンヌ型筋ジストロフィーのガイドライン作成前に行われた医療者調査<sup>1)</sup>や CARE-NMD による患者調査項目<sup>2)</sup>を参考にし、本症の重要な合併症を網羅する内容とした。研究班班員の討論・合議の上原案を作成した。非医療関係者による校閲も行い修正し、特に患者の理解しやすさ、見やすさに配慮した調査用紙を作成した(参考資料)。

郵送1か月が過ぎた2018年4月16日時点での回収状況は、患者調査が郵送280件、web23件、医療者調査は郵送980件、web160件となっている。患者調査については、班員医療機関での配布はまだ継続中であり、今後さらに件数は増加する予定である。このように、今年度は配布完了したものの、回収途中であり、データの実際の解析については2018年度に行われる。

### D. 考察

診療ガイドラインは、診療上の重要度の高い医療行為について、エビデンスのシステムティックレビューとその総体評価、益と害のバランスなどを考量して、患者と医療者の意思決定を支援するために最適と考えられる推奨を提示する文書と定義される<sup>3)</sup>。患者と医療者の意思決定を支援するためには、医療や患者の実態についての把握が必要であり、今回施行した患者・医療者調査はガイドライン作成のための重要な情報を提供するものと考えられる。また、作成されたガイドラインがいかに日常診療に寄与したか、その有用性を評価することも作成後には求められる。今後ガイドライン作成後に同様の調査を行うことで、今回の調査結果をガイドライン作成前の対照データとして、ガイドラインの有用性評価にも活用が可能である。

今回の調査は、厚生労働科学研究費の追加配分が認められたことから、700名近い登録患者、7000名弱の専門医に対し調査票を発送するという、非常に広範な調査が可能となった。配布開始1か月の回収状況は、2014年のデュシェンヌ型筋ジストロフィーの診療実態調査の折の最終回収率に匹敵する数になっており、精度の高い調査データが期待される。

本調査は郵送に加え、webでの回答も可能とした。手指筋の筋力低下を認め筆記が困難な患者が多く入力しやすいと考えられる反面、高次機能障害を合併する患者も多く、ICT技術に対するアクセス(いわゆるデジタル・ディバイド)の問題もあることからその利用について心配されたが、1割以上の患者がweb入力を利用したのは特筆できる。この結果は、ICT技術の利用に積極的な本症患者の存在を示した、われわれの以前の調査結果を支持するものである<sup>4)</sup>。

### E. 結論

標準医療普及のツールとして診療ガイドラインは大きな意義がある。一方で、希少疾病においては高レベルのエビデンスは乏しいため、有用な診療ガイドライン作成・評価には患者登録データや実態調査によるリアルワールドデータの活用が重要である。本研究班での調査結果・登録分析データをガイドライン作成委員会に提供するこ

とで、質の高いガイドライン作成・改訂に活用可能である。さらに、本症の患者が抱える社会的問題、医療提供体制の問題など、難病行政も含め幅広く活用されるデータとなることが想定される。

### F. 健康危険情報

なし

### G. 研究発表

#### 1. 論文発表

1) 高橋正紀 筋強直性ジストロフィーに対する治療開発の現状 難病と在宅ケア 2018, 23(12):18-22.

#### 2. 学会発表

1) Takahashi MP, Takada H, Kuru S, Nakamori M, Matsumura T, Kimura E. Current status of the myotonic dystrophy registry of Japan. The 11th International Myotonic Dystrophy Consortium Meeting, San Francisco CA, USA 2017年9月5-9日

2) Matsumura T, Takahashi MP, Kimura E. The Japanese clinical research group for myotonic dystrophy. Japanese research group for myotonic dystrophy: collaboration to facilitate clinical researches, patient registry and patient advocacy. The 11th International Myotonic Dystrophy Consortium Meeting, San Francisco CA, USA 2017年9月5-9日

3) 高橋正紀、松村 剛、小林道雄、高田博仁、久留敏、木村 円 筋強直性ジストロフィー患者登録の現状と今後—登録開始3年目を迎えて 第4回筋ジストロフィー医療研究会 2017年10月13日 仙台

### H. 知的財産権の出願・登録状況

(予定を含む。)

#### 1. 特許取得

なし

#### 2. 実用新案登録

なし

#### 3. その他

なし

### I. 参考文献

1) 松村 剛, 小牧 宏文, 川井 充. 本邦におけるデュシェンヌ型筋ジストロフィーの診療実態. 臨床神経, 55:637-645, 2015

2) Vry J, Gramsch K, Rodger S, et al. European cross-sectional survey of current care practices for Duchenne muscular dystrophy reveals regional and age-dependent differences. J Neuromuscul Dis. 2016 Nov 29;3(4):517-527.

3) 福井次矢・山口直人 Minds 診療ガイドライン作成の手引き 2014 医学書院. 2014. p3

4) Coathup V, Teare HJ, Minari J, et al. Using digital technologies to engage with medical research: views of myotonic dystrophy patients in Japan. BMC Med Ethics. 2016 Aug 24;17(1):51

# 筋強直性ジストロフィー患者の ケアについてのアンケートのお願い

## はじめに

この説明文書は、患者さんに臨床研究「筋強直性ジストロフィー患者のケアについてのアンケート調査研究」へのご協力をお願いするものです。この説明文書をよく読み、よく理解していただき、あなたが研究に協力しても良いかどうかを十分に考えて判断してください。この研究は厚生労働省の難治性疾患等政策研究事業「筋ジストロフィーの標準的医療普及のための調査研究」班の活動の一環として、大阪大学医学部附属病院の臨床研究審査委員会の審査を受け、病院長の許可を受けて実施するものです。

## 目的・意義

筋強直性ジストロフィー（以下“DM”と略します）患者さん（以下“あなた”と略します）が現在受けておられるケアや支援についての内容をアンケート調査するものです。私達は現在DMの医療者向けの診療ガイドラインを作成中ですが、そのための基礎資料として、患者さんが実際に受けておられるケアや支援の実態を調査したいと考えております。また、ガイドライン発刊後に同様の調査を再度行うことで、ガイドラインの有効性評価や改訂にも役立てたいと思っています。

# 方法

## 1) 参加をお願いする方について

この研究（アンケート）は、全国のDM患者さんのうち、国立精神・神経医療研究センターと大阪大学で運営しているRemudy患者登録に登録され、臨床研究のご案内を受け取ることに同意されている方、および厚生労働省の難治性疾患等政策研究事業「筋ジストロフィーの標準的医療普及のための調査研究」班の班員所属施設に通院・入院されている方をお願いしております。

様々な年齢・症状の方について調査したいと考えておりますので、未成年や認知機能に問題がある場合でも、ご家族など代理できる方にご承諾いただき、ご協力をお願いしたいと考えております。

## 2) 具体的には

説明文書をお読みの上、ご協力いただける場合には、別紙の質問用紙に記入いただくか、4ページに記載しているインターネットのサイトからご回答ください。回答に要する時間は10-20分程度です。

まず、4ページで承諾の旨をチェックしていただき、以降の質問にご回答ください。無記名のアンケートですので、お名前は記入しないでください。

用紙に記入した場合には、同封の料金受取人払いの封筒に入れ、国立病院機構刀根山病院にお送りください。回収されたアンケートは大阪大学へ運ばれ、集計・解析が行われ、保管されます。

## 実施予定期間と目標症例数

今回のアンケートの配布は2018年5月末まで1300人の患者さんを目標に行い、解析や診療ガイドライン作成後の再調査などの研究全体は2022年12月末まで行われます。

## 予想される利益と不利益

この研究の結果が、あなたに有益な情報をもたらす可能性は低いと考えられます。しかし、本研究の成果は診療ガイドラインの作成などに役立ち、将来あなたと同じ病気に苦しむ方々の診断や治療などがより効果的に行われるようになることが期待されます。

## 参加は任意です

この研究への参加は、あなたの自由な意思で決めてください。たとえお断りになっても今後の治療において不利益を受けることはありません。なお、無記名のアンケートですので、郵送あるいはインターネット入力の後にはどなたの回答かわかりませんので、同意を撤回することができません。

## 研究に関する情報公開の方法

この研究が審査された倫理審査委員会の会議の記録の概要は、厚生労働省倫理審査委員会報告システムで公表しております。この研究の結果は、学会や医学雑誌などで発表される予定です。

## 研究の開示

あなたが希望される場合は、この試験の独創性の確保に支障がない範囲で研究計画書やその他の資料をご覧になることができます。お気軽に次ページの問い合わせ先までご連絡ください。

## 個人情報などの取扱い

無記名アンケートですので、インターネット回答も含め、個人情報は収集しません。どなたのご回答が研究者には全く分かりません。

## 情報の保管及び廃棄の方法

この研究で収集したあなたの情報は、本研究の結果が医学雑誌などに発表されてから10年間、適切に保管された後に復元できないような形で廃棄します。

## 研究の資金源および研究に係る利益相反

この研究は、厚生労働省難治性疾患等政策研究事業の研究費で実施します。担当医師が個人的に利益を受けることはなく、この研究の実施や報告にあたり、個人や組織の利益のために公正な判断を曲げるようなことは一切ありません。

## 費用について

アンケートの返送は郵便料金受取人払いですので、特に経済的なご負担はありません。なお、インターネット入力をされる場合に、通信費が必要な場合にはあなたの負担となります。

## 研究組織

### 【研究代表者】

(研究全体を統括する研究者)

大阪大学医学部附属病院  
神経内科・脳卒中科 高橋正紀

### 【研究事務局】

(事務的な業務を行う施設)

国立病院機構 刀根山病院 神経内科

### 【共同研究施設】

国立病院機構 刀根山病院 神経内科  
国立病院機構 青森病院 神経内科

### 【アンケート配布予定施設】

大阪大学医学部附属病院  
神経内科・脳卒中科 高橋正紀

国立病院機構 刀根山病院  
神経内科 松村 剛

国立病院機構 青森病院  
神経内科 高田博仁

国立病院機構 鈴鹿病院  
神経内科 久留 聡

国立精神・神経医療研究センター病院  
小児神経科 小牧宏文

国立病院機構 東埼玉病院  
神経内科 尾方克久

東北大学病院  
神経内科 青木正志

川崎医科大学  
神経内科 砂田芳秀

自治医科大学  
内科学講座神経内科学 松浦 徹

東京女子医科大学  
小児科 石垣景子

国立病院機構 熊本再春荘病院  
神経内科 石崎雅俊

国立病院機構 まつもと医療センター 中信松本病院  
神経内科 中村昭則

## 問い合わせ先・相談窓口

### 大阪大学医学部附属病院

〒565-0871 大阪府吹田市山田丘2-15

TEL: 06-6879-2587 FAX: 06-6879-2587

研究責任者: 神経内科・脳卒中科 教授 高橋正紀

# 筋強直性ジストロフィー患者の ケアについてのアンケート

アンケートはこの様式に記載して返送いただくほかに、以下のインターネットのサイトにアクセスして入力していただくこともできます。

<http://bit.ly/DManke-to>



## アンケートの内容

大きく分けて以下の4つのグループからなっています。

- A. あなた（患者さん）について
- B. あなた（患者さん）の健康状態について
- C. あなた（患者さん）がかかっている病院について
- D. あなた（患者さん）が受けている治療について

## 回答方法

もっとも当てはまると思うものに  をつける質問がほとんどです。

「該当するもの全てを選択ください」と記載されている項目は、当てはまるもの全てにチェック  をつけてください。

間違っただけでチェックをつけた場合は二重線で消すか、正しい方を丸で囲んでください。

~~なし~~       なし  
 あり       あり

( )年( )月、その他( )など( )の中には直接回答内容を記入ください。

研究の主旨を理解し、このアンケートを行うこと、その結果を解析し研究に用いることに同意いただける方はチェック  をして、以下の質問にお答えください。



本研究の主旨を理解しアンケートに同意します

※上記の枠内にチェックを入れられなかった場合には、同意されたとみなされないため、回答していただいても有効とみなされません。

ご協力いただける場合には、チェックをよろしく願います。

# A. あなた(患者さん)について

## 1. このアンケートに答えておられるのはどなたですか？

(回答者の原則は患者さんご本人ですが、患者さんが年少などの理由でご本人が回答できない場合は代理の方が、回答に支援が必要な場合は患者さんと支援者で協力してお答えください)

- 患者さん本人
- 代理の方
- 患者さんと支援者で協力して記入

## 2. あなたの年齢・性別を教えてください。

( )歳

- 男性
- 女性

## 3. あなたの直近の身長・体重を教えてください。

身長( )cm、体重( )kg

## 4. あなたのお住まいの都道府県を教えてください。

( )都・道・府・県

## 5. あなたはどのように暮らしていますか？

- 一人暮らし(同居者なし)
- 同居者あり:あなた以外の同居者数( )人、うちDM患者( )人
  - パートナー(配偶者)  なし  あり
  - 子供  なし  あり:人数( )人、うちDM患者( )人

- 生活場所:  自宅
- 施設(病院以外)
  - 病院(長期入院)
  - その他( )

ご自宅で暮らしておられる患者さんにお尋ねします。在宅サービスは利用しておられますか？

- いいえ(利用していない)
- はい:利用しているサービスを全て選択ください。
  - 往診医
  - 訪問看護
  - 通所リハビリ
  - 訪問リハビリ
  - ヘルパー
  - ガイドヘルパー
  - デイサービス
  - 訪問入浴
  - ショートステイ

**6. あなたが受けておられるものを教えてください。**

- 身体障害手帳:  1級  2級  3級以下  
自立支援:  区分1  区分2  区分3  区分4  区分5  区分6  
介護保険:  要支援1・2  
 要介護1  要介護2  要介護3  要介護4  要介護5  
 障害年金  
 特別障害手当  
 指定難病(筋ジストロフィー)

**7. 患者登録 (Remudy) はされていますか?**

- 登録していない  登録している

**8. あなたの最終学歴を教えてください。(就学中の方は現在の状況を教えてください)**

- 大学・大学院  
 短期大学  
 専門学校  
高等学校 ( 普通校  支援学校)  
中学校 ( 普通校  支援学校)  
小学校 ( 普通学級  支援学級  特別支援学校)  
 保育園・幼稚園

**9. あなたの就労状態について教えてください。**

- 就学中・就労支援教育中  
 作業所  
 就労中  
勤務形態:  在宅就労  
 職場通勤  
通勤手段:  公共交通機関  
 自家用車  
 送迎  
 自転車・徒歩  
通勤時間: およそ( )分  
 主婦・家事手伝い  
 過去に就労: 最終退職時年齢( )歳  
 就労したことはない(就学中・就労支援教育中の方は除く)

**10. 上の質問で「過去に就労」、「就労したことはない」と答えられた患者さんに質問します。退職・未就労の理由は何ですか?(該当するもの全てを選択ください)**

- 定年  
 結婚  
 その他病気以外の自己都合  
 DMによる障害  
 DM以外の合併症・併発症による問題  
 その他( )

## B. あなた（患者さん）の健康状態について

### 11. あなたが最初にDMの症状に気づいたのは何歳の時ですか？

- 生後4週以内    生後4週から1歳未満    1歳以後：(        )歳

### 12. あなたがDMまたはDMに関連した症状（合併症）で最初に医療機関を受診したのは何歳の時ですか？

- (        )歳    不明

### 13. 最初に医療機関を受診した時の症状・疾患は何ですか？

(        )

最初に受診した診療科は何ですか？

- 神経内科・小児神経科    総合内科・一般内科    小児科    循環器科  
 内分泌科・糖尿病    消化器内科    呼吸器内科    外科  
 眼科    耳鼻咽喉科    産婦人科    歯科  
 その他(        )

### 14. あなたの現在の歩行能力を教えてください。

- 支えなしで歩行可能（手すりや杖も不要）  
 装具を利用してなら歩ける（歩行器、下肢装具、手すりや杖の使用も含む）  
 歩行不能：歩行不能になった年齢(        )歳  
 不明  
 歩行を獲得していない

### 15. 次に挙げる症状がありますか？

ある場合は日常生活への影響や処置・治療の有無を教えてください。

	なし	あるが日常生活に影響なし	症状が強く日常生活に支障がある、何らかの処置・治療を受けている
手指の障害（フタの開けにくさなど）	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
筋強直現象（手を強く握った後の開けにくさなど）	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
嚥下障害 （食べ物・飲み物が飲み込みにくい、ひっかかる、詰まるなど）	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
便秘	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
眼の見えにくさ	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
耳の聞こえにくさ	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
疲れやすさ	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
日中の眠たさ	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>



## 16. 筋強直現象(こわばり)に対して投薬を受けていますか?

- いいえ  
 分からない  
 はい:薬の名前が分かれば記入ください( )

## 17. 嚥下障害があるとお答えになった患者さんに伺います。 嚥下障害に気づいた年齢を教えてください。

( )歳

## 18. 胃瘻や経管栄養などについて勧められたことはありますか?

- なし  
 あり:それはどのような内容ですか?  
 胃瘻  経管栄養  その他( )

### 治療を受けましたか?

- はい: 胃瘻造設年齢( )歳 経管栄養開始年齢( )歳  
 いいえ:その理由は何ですか?  
 必要を感じない  もっと症状が進行したら治療を受ける  
 あくまで口から食べたい  侵襲的な処置を受けたくない  
 生活が制限される  介護者がいない  
 全身状態(呼吸など)が不良なため  
 延命処置は受けたくない(胃瘻・経管栄養は延命処置だから)  
 その他( )

## 19. 白内障の手術を受けたことはありますか?

- なし  
 あり:手術を受けた年齢( )歳(両目とも手術を受けた場合は早い方の年齢を記入ください)

## 20. 疲れやすさ、日中の眠気に対して投薬を受けていますか?

- いいえ  
 はい:薬の名前が分かれば記入ください( )

## 21. 以下に挙げる装具などについて使用しているもの全てにチェックをお願いします。

- 杖  歩行器  下肢装具  
 手動車いす  電動車いす  屋外用電動乗り物

手動・電動車いす、屋外用電動乗り物で、以下のものを併用している患者さんは  
チェックを入れてください。

- リクライニング  ティルト  ヘッドレスト  
 座位保持装置  リフト  スライドシート  
 自助具:( )  
風呂器具:  バスチェア  マット  手すり  
トイレ器具:  補高便座  手すり  
 電動ベッド  特殊マットレス



## 26. DMの診断のために遺伝子検査を受けられましたか？

- はい 検査を受けたのは何歳の時ですか：( )歳
- いいえ
- 不明

## 27. DMと診断されるために受けた診察・検査について、該当するもの全てを選択ください。

- 筋電図（手足の筋肉に針を刺して行う検査）
- 筋生検（手足の筋肉の一部を採取して行う検査）
- 身体所見（筋力評価や筋強直現象などの診察）
- 家族歴（受診時点で血縁者の中にDM患者がいた）
- 一般の血液検査（CK（CPK）高値）
- その他（ )
- 分からない

## 28. これまでに病気に関してどのような情報提供・サポートを受けましたか？

	十分な説明・支援があった	説明・支援があったが不十分だった	説明・支援がなかった	覚えていない
病気の経過と今後の問題点について	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
病気に関する情報 （パンフレットやウェブサイトの紹介など）	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
患者団体について	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
遺伝カウンセリングについて	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
子供を持つ時の問題について （不妊、先天性患者リスクなど）	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
心理・社会的支援について （心理カウンセラー、ソーシャルワーカー、ケアマネジャー紹介など）	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
子育て・教育支援について （学校との連携など）	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

29. あなたが受けている検査とその頻度について該当するところをチェックください。

あなたが受けている検査	少なくとも 半年おき	少なくとも 年1回	1年以上 あけて	受けて いない
筋力のチェック (リハビリなど)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
12誘導心電図	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
24時間心電図 (ホルター心電図)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
心エコー	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
呼吸機能検査 (肺活量など)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
睡眠時無呼吸検査	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
血液検査	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
胸部レントゲン検査 (単純X線、CTなど)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
腹部エコー検査	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
癌検診	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
聴力検査	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>



### 34. 不整脈の治療を勧められたことがありますか？

- なし
- あり:どのような治療でしたか？
  - 内服薬
  - アブレーション(カテーテルによる焼灼)
  - ペースメーカー植込み
  - 植込み型除細動器
  - その他( )

### 35. 34で「あり」と答えられた患者さんに伺います。治療を受けましたか？

- はい
- いいえ:その理由は何ですか？
  - 必要を感じない
  - 侵襲的な処置を受けたくない
  - 麻酔を受けたくない
  - カテーテルを受けたくない
  - 機器を使いたくない
  - 全身状態(呼吸など)が不良なため
  - その他( )

### 36. 心機能障害(心不全)の治療を勧められたことがありますか？

- なし
- あり:どのような治療でしたか？
  - 心筋保護剤(ACE阻害剤、アンギオテンシン受容体阻害剤、 $\beta$ 遮断薬)
  - 利尿剤
  - 分からない
  - その他( )

### 37. 糖尿病・高脂血症(高コレステロール・中性脂肪血症)の治療を勧められたことはありますか？

- なし
- あり:その内容は何ですか？(該当するもの全てを選択ください)
  - 食事指導
  - 内服薬
  - インスリン
  - その他( )

### 38. 37で「あり」と答えられた患者さんに伺います。治療を受けましたか？

- はい:該当するもの全てを選択ください
  - 食事指導
  - 内服薬
  - インスリン
- いいえ:治療を受けなかった理由は何ですか？(一部の治療を受けられている方もお答えください)
  - 必要を感じない
  - 好きなものを好きなように食べたい
  - 面倒くさい
  - 介助者がいない
  - 目や手が不自由でインスリンを正しく使用できない

### 39. 全身麻酔を伴う手術を受けたことはありますか？

なし

あり：( )回

手術の内容が分かれば教えてください( )

### 40. 39で「あり」と答えられた患者さんに伺います。

手術は問題なく行われましたか？

はい

いいえ：どのようなトラブルがありましたか？

麻酔からの覚醒不良

抜管困難・再挿管

横紋筋融解症・高熱

不整脈

誤嚥性肺炎

その他感染症

創部治癒遅延

その他( )

### 41. 不妊治療を受けたことはありますか？(答えたくない場合はスキップしても構いません)

なし

あり

不妊治療を受けた時点ではDMの診断は受けておられましたか？

はい

いいえ

### 42. 妊娠・出産について(成人女性患者さんのみお答えください)

なし

あり(流死産も含む)

### 43. 42で「あり」と答えられた患者さんに伺います。

妊娠・分娩はどこで管理されましたか？

NICU(新生児集中治療室)のある病院

NICUのない病院

診療所

産院・自宅





**48. あなたが受けている治療にどのくらい満足していますか？**

- 大変満足している
- かなり満足している
- あまり満足していない
- 全く満足していない

**49. このアンケートの中で、あなたが受けている治療で見落とされているところがありましたか？  
何かご意見や、あなたが受けているケアを振り返って  
感じる事があれば自由に記載ください。**

記入欄

**以上でアンケートは終わりです。ご協力ありがとうございました。**

# 筋強直性ジストロフィー診療の 実態に関する調査

本研究の主旨を理解し、このアンケートを行うこと、  
その結果を解析し研究に用いることに同意いただける方は  
**チェック**  をして、以下の質問にお答えください。

チェックを入れられなかった場合には、同意されたとみなされないため、  
回答していただいても有効とみなされません。

ご協力いただける場合には、チェックをよろしくお願いいたします。

本研究の主旨を理解しアンケートに協力・同意します

ウェブサイトからのご回答もできます。  
スマートフォンからも入力できます。

<http://bit.ly/dmq2018>

アクセス用 QR コード



用紙にご記入いただいた方は同封の返送用封筒でお送りください。

**質問 1** DM患者の診療に主治医として関わったことがありますか？

- 1  現在診療している（以下の質問にもご回答をお願いします）
- 2  過去に診療した（以下の質問は現在診療を行っているとは仮定して、ぜひ可能な範囲でお答えください）
- 3  診療したことはない（6ページ **質問 17** へお進みください）

**質問 2** DM患者の診療において、利用頻度の高い情報源を選んでください。（複数回答可）

- 1  論文
- 2  教科書
- 3  専門家の意見, 講演, 総説
- 4  インターネット
- 5  その他（自由記入）

**質問 3** DMの遺伝学的検査（遺伝子診断）が保険適用であることをご存じでしたか？

- 1  知っていた
- 2  知らなかった

**質問 4** DMの確定診断を目的とした遺伝学的検査を実施する際に行っている項目を選んでください。（複数回答可）  
遺伝学的検査を行っていない方は、選択肢5を選んでください。

- 1  自身で遺伝学的検査の有益性, 問題点について検査前に説明している
- 2  臨床遺伝専門医または認定遺伝カウンセラーによる遺伝カウンセリングを行っている
- 3  本人もしくは代諾者の文書による同意取得を行っている
- 4  上記1, 2, 3のいずれも行っていない
- 5  自施設では遺伝学的検査を実施していない

**質問 5** DM患者の拳児希望・出生前診断についての遺伝相談にどのように対応されていますか？

- 1  自身で遺伝相談に対応している
- 2  臨床遺伝専門医または認定遺伝カウンセラーによるカウンセリングを行っている
- 3  他施設に対応を依頼している
- 4  相談された経験が無い

質問 6

以下の検査について

DM患者で実施されているおおよその頻度について教えてください。

検査項目	少なくとも半年おき	少なくとも年1回	1~3年の間隔で	3年以上あけて	定期的には実施しない
筋力・運動機能評価	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
12誘導心電図	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
ホルター心電図	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
心エコー	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
呼吸機能検査(肺活量等)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
睡眠時呼吸検査	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
嚥下造影・内視鏡検査	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
血液検査 CK	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
糖代謝(HbA1C等)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
肝・胆道系機能	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
脂質代謝	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
心機能(BNP等)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
腎機能(cystatin C等)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
内分泌(甲状腺等)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
頭部画像検査(MRI, CT等)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
胸部画像検査(単純X線, CT等)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
腹部画像検査(CT, エコー等)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
消化管検査(UGI, 内視鏡, 検便等)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
眼科受診	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
聴力検査/耳鼻科受診	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
歯科受診	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

質問 7

以下の症状・合併症について

DM患者の診療においてどの程度重視していますか？

	重要でない	あまり重要でない	何とも言えない	やや重要である	非常に重要である
筋力低下・運動機能障害	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
筋緊張低下	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
筋強直現象	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
心臓伝導障害・不整脈	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
心不全	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
嚥下障害	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
呼吸筋力低下・Ⅱ型呼吸不全	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
睡眠時無呼吸・低酸素血症	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
耐糖能障害	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
脂質代謝異常	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
内分泌異常	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
腫瘍	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
認知機能障害	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
知的・言語発達遅延	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
発達障害(ADHD, ASD等)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
日中眠気	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
疲れやすさ・うつ	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
眼科疾患(白内障等)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
耳鼻科疾患(難聴, 副鼻腔炎等)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
歯科疾患(齲蝕, 歯周病等)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

**質問 8**

あなたがDM患者に行っているか、行うよう勧めている  
リハビリテーション項目を選んでください。(複数回答可)

- 1  筋力増強訓練      2  短下肢装具の使用      3  上肢装具・自助具の使用  
4  構音訓練      5  嚥下機能訓練      6  高次脳機能訓練  
7  咳嗽訓練等の呼吸リハビリテーション  
8  リハビリテーションは行っていない、勧めていない  
9  上記項目以外のリハビリテーション(自由記入)

**質問 9**

DM患者の人工呼吸管理について  
あなたのお考えに最も近いものを選んでください。

- 1  検査上適応があれば非侵襲的陽圧換気療法(NPPV), 気管切開共に積極的に考慮する  
2  検査上適応があればNPPV導入を試み, NPPVが困難になれば気管切開も考慮する  
3  検査上適応があればNPPV導入を試みるが, 患者からの要望が無ければ気管切開は行わない  
4  自覚症状(患者からの訴え)がある時のみ人工呼吸管理を考慮する  
5  人工呼吸管理は勧めない, 自覚症状が出れば酸素・緩和処置を勧める  
6  呼吸不全に対する処置はしない

**質問 10**

DM患者に対し非侵襲的陽圧換気療法(NPPV)の  
導入, 管理を行ったことがありますか?

- 1  NPPVの導入, 管理を行った経験がある  
2  NPPVを導入したことはないが, 管理を行ったことがある  
3  NPPVの導入, 管理を行った経験はない (次ページ **質問 13** へお進みください)

**質問 11**

DM患者のNPPV導入・管理は  
他の神経筋疾患患者と比べて困難と感じますか?

- 1  DM患者は他の神経筋疾患に比べてNPPV導入・管理が困難である  
2  DM患者と他の神経筋疾患でNPPV導入・管理の難しさに違いは無い  
3  DM患者の方が他の神経筋疾患よりNPPV導入・管理が容易である

**質問 12**

在宅DM患者へ排痰補助装置(カフアシスト等)の導入,  
管理を行ったことがありますか?

- 1  排痰補助装置の導入, 管理を行った経験がある  
2  排痰補助装置を導入したことはないが, 管理を行ったことがある  
3  排痰補助装置の導入, 管理を行った経験はない

**質問 13**

**DM患者の心伝導障害・不整脈に対する治療として  
あなたのお考えに最も近いものを選んでください。**

- 1  12誘導心電図で伝導障害・不整脈が確認されたら循環器にコンサルトする
- 2  12誘導心電図でハイリスクな伝導障害・不整脈等が確認されたら循環器にコンサルトする
- 3  ホルター心電図で伝導障害・不整脈等が確認されたら循環器にコンサルトする
- 4  ホルター心電図でハイリスクな高度伝導障害・不整脈が確認されたら循環器にコンサルトする
- 5  自覚症状(患者の訴え)があった場合のみ循環器にコンサルトする
- 6  自分で抗不整脈剤を投与する
- 7  心伝導障害・不整脈に対する処置はしない

**質問 14**

**DM患者の胃瘻造設についてのあなたのお考えに最も近いものを選んでください。**

- 1  診断がついたら早い時期に胃瘻造設を勧める
- 2  何らかの検査異常を認めたら胃瘻造設・経管栄養を勧める
- 3  自覚症状(ムセ・嚥下困難等)があれば胃瘻造設を勧める
- 4  経口摂取困難・栄養障害が顕在化したら胃瘻造設を勧める
- 5  胃瘻造設は勧めない。経口摂取が困難になれば経管栄養を勧める
- 6  胃瘻造設は勧めない。原則として経口摂取のみを続ける

**質問 15**

**DM患者の耐糖能障害治療を行われていますか？**

- 1  耐糖能障害は治療しない・経験が無い( **質問 16** へお進みください)
- 2  治療している(下の質問にもお答えください)

**DM患者の耐糖能障害治療で日常的に用いているものに○(第一選択は◎)、  
消極的に使用しているものに△、使用経験が無いものに×をつけてください。**

- |                 |                     |
|-----------------|---------------------|
| 1 ( ) SU製剤      | 2 ( ) 即効型インスリン分泌促進薬 |
| 3 ( ) ビグアナイド剤   | 4 ( ) DPP4阻害薬       |
| 5 ( ) チアゾリジン系薬剤 | 6 ( ) αグルコシダーゼ阻害剤   |
| 7 ( ) SGLT2阻害薬  | 8 ( ) インスリン製剤       |
| 9 ( ) 食事療法      | 10 ( ) 運動療法         |

**質問 16**

**現在、主治医として診療しているDM症例数を、概数でよいのでお答えください。  
該当患者がいけない場合は「0」をご記入ください。**

- |               |               |
|---------------|---------------|
| 1 0～9歳: ( )名  | 2 うち先天性:( )名  |
| 3 10～19歳:( )名 | 4 うち先天性:( )名  |
| 5 20～39歳:( )名 | 6 うち先天性:( )名  |
| 7 40～59歳:( )名 | 8 うち先天性:( )名  |
| 9 60歳以上:( )名  | 10 うち先天性:( )名 |

**質問 17** 今DM患者が受診されたらご自身で診療すると思われませんか？

- 1  診療する
- 2  専門家の併診, 助言のもとであれば診療してもよい
- 3  診療するが, できればしたくない
- 4  他の医師に紹介する

**質問 18** あなたの医師としての経験年数を教えてください。

- 1  6～10年
- 2  11～15年
- 3  16～20年
- 4  21～25年
- 5  26～30年
- 6  31～35年
- 7  36～40年
- 8  41～45年
- 9  46年以上

**質問 19** あなたの勤務地を教えてください。

( ) 都・道・府・県

**質問 20** あなたの主たる勤務先の経営形態に最も近いものを教えてください。

- 1  大学病院
- 2  国立病院機構
- 3  総合病院
- 4  医院・診療所・クリニック
- 5  上記以外の機関

**質問 21** あなたが所属する学会を教えてください。(複数回答可)

- 1  日本神経学会
- 2  日本小児神経学会



質問 **22**

DMの診療に関して、ご意見があれば記入してください。(自由記入)

質問は以上です。ご協力ありがとうございました。

肢帯型筋ジストロフィー診断手順の検討と作成に関する研究

研究分担者 尾方 克久 国立病院機構東埼玉病院 臨床研究部長

研究要旨 本邦の診療状況に即した肢帯型筋ジストロフィーの診断手順ガイドを作成した。日常診療に役立つガイドが作成できたが、公表に際して筋病理および遺伝子解析の専門家に意見を求めるべきと考えた。国等による網羅的な難病診断に関する情報の提供・メンテナンス体制の確立が望まれる。

A. 研究目的

肢帯型筋ジストロフィー（Limb-Girdle muscular dystrophy: LGMD）の診断手順に関する、簡便で有用な案内の作成を図る。

B. 研究方法

諸外国におけるLGMDの診療ガイドラインを参考として、本邦の診療状況に即したLGMD診断手順ガイドを作成した。  
（倫理面への配慮）該当なし。

C. 研究結果

慢性進行性の筋力低下を呈し、LGMDが疑われる成人患者の鑑別診断を念頭に、本邦の診療状況に即したLGMD診断手順ガイドを作成した。米国神経医学会（AAN）が2014年に刊行したLGMDの診療ガイドライン（Narayanawami P et al. Neurology 2014;83:1453-1463）をおもに参考とした。神経筋接合部疾患や自己免疫性筋疾患を鑑別対象の視野に入れ、診察における着目点と、筋生検までに行うべき保険適用検査を挙げた。さらに、筋病理検査・免疫組織化学検査および網羅的遺伝子解析で分かること、そのために必要な臨床情報を記載した。原案を研究会議および筋ジストロフィー合同班会議で提示して参加者に意見を求め、また研究代表者、先天性筋ジストロフィーおよび筋強直性ジストロフィー2型の診断手順ガイド作成を担当する研究分担者に提示して相互に校閲した。

D. 考察

LGMDという診断名は、病型診断未確定の筋ジストロフィーの暫定診断という意図で用いられていた時期があり、臨床的な混乱が残存している。分子診断されたLGMDの各病型はいずれも患者が極めて希少で、神経内科・小児神経科専門医であっても的確な病型診断に至るには困難が伴う。また、治療法がある神経筋接合部疾患や自己免疫性筋疾患との鑑別は、近年注目されている。以上を踏まえ、日常診療に役立つLGMD診断手順ガイドを提案した。

同時に当研究班で作成している先天性筋ジストロフィーおよび筋強直性ジストロフィー2型の診断手順ガイドと、体裁を標準化することを検討したが、内容の差が大きいため困難と思われた。

概ね完成したが、筋病理および遺伝子解析については公表までに専門家の意見を求めるべきと考えた。医学的記載については、新たな病型や分子病態の発見、用語の大幅な改正といったことがなければ当分の間有用と思われる。しかし、検査の具体的な依頼先や保険適用の情報を盛り込むとなると、検査体制や保険制

度の変更に伴う改訂がなされなければ、かえって混乱をもたらしかねない。研究班や研究者では対応しきれず、国等による網羅的な難病診断に関する情報の提供・メンテナンス体制の確立が望まれる。

E. 結論

以上を踏まえた診断ガイドは、LGMDの的確な病型診断と診療向上に役立つと期待される。

F. 健康危険情報

該当なし。

G. 研究発表

1. 論文発表

Kadoya M, Ogata K, Suzuki M, et al. A Japanese male with a novel ANO5 mutation with minimal muscle weakness and muscle pain till his late fifties. Neuromuscul Disord. 2017 May, 27 (5), 477-480.

久留 聡, 鈴木 重明, 尾方 克久, 他. 診断未確定慢性ミオパチーにおける壊死性ミオパチー関連抗体スクリーニング. 臨床神経 2017;57:562-566.

2. 学会発表

Ogata K, Takeshita E, Kimura E, et al. Muscular Dystrophy Clinical Trial Network: progressing clinical research for neuromuscular disorders in Japan. 14th AOCCN, Fukuoka, Japan, 2017/5/13

Ogata K. Cardiopulmonary management for muscular dystrophy in Japan. 16th AOMC Annual Scientific Meeting, Singapore, 2017/8/7

Ogata K, Kosuga M, Takeshita E, et al. High-risk screening for late-onset Pompe disease in Japan. 23rd WCN, Kyoto, Japan, 2017/9/19

Ogata K, Kosuga M, Takeshita E, et al. Screening for late-onset Pompe disease among high-risk population in Japan. 22nd International Congress of WMS, Saint Malo, France, 2017/10/4

H. 知的財産権の出願・登録状況

なし。

先天性筋ジストロフィー診断手順作成

研究分担者： 石垣 景子（東京女子医科大学医学部 小児科 講師）

研究協力者：白石一浩<sup>1</sup>、池田真理子<sup>2</sup>

1. 国立病院機構宇多野病院病院 小児科

2. 神戸大学大学院医学研究科 神経内科学

研究要旨 当プロジェクトチームでは、本邦全体の診断能力を向上させることを目的として、欧米の診療ガイドラインを参考にし、確定診断が困難な先天性筋ジストロフィーの標準的診断手順の作成を行う。本邦では圧倒的に $\alpha$ -ジストログリカノパチーである福山型先天性筋ジストロフィーが多く、ほかメロシン欠損型、Ullrich型に焦点をあてて作成した。筋緊張低下・運動発達遅滞を起点とした診断フローチャートも作成を試みた。

A. 研究目的

筋ジストロフィーの指定難病移行を契機として、専門医療機関と地域諸機関の連携を発展し、地域の実情に合わせた標準的医療普及体制を構築することを本研究班では目的にしている。当プロジェクトグループは、本邦全体の診断能力を向上させることを目的として、確定診断が困難な先天性筋ジストロフィー（congenital muscular dysutrophy: CMD）の標準的診断手順の作成を開始した。

B. 研究方法

CMDの診断経験豊富な小児科医師からなるチームを構成し、同様のプロジェクトを抱える他ジストロフィーと共通のフォーマットを使用し、診断手順を作成する。欧米の既存のガイドラインを参考にしつつ、本邦の一般小児科医が診断できることを目標として、文章だけではなく、診断フローチャートも作成する。

（倫理面への配慮）

診断基準作成のため、倫理的問題はない。

C. 研究結果

2017年3月に宇多野病院小児科白石一浩医師、神戸大学池田真理子医師を加えた3名の小児神経科医により、作成を開始した。共通フォーマットを使用し、①福山型CMDと $\alpha$ -ジストログリカノパチー、②メロシン欠損型CMD、③Ullrich型CMD、④その他のCMDで構成し、10月に初版が完成した。初版は文章で基礎的な情報や診断基準を示したが、情報が詳細であるため、一般小児科医にはやや分かりにくい内容であると評価した。このため、フロッピーインファント

、運動発達遅滞の乳児が来院したことを起点とする診断フローチャートを作成した。チーム内でとりまとめ、他小児科医の意見も取り入れたうえで作成を行ったが、鑑別疾患である脊髄性筋萎縮症や染色体異常症の除外後の方針なども取り入れた方が分かりやすいという意見もあり、現在改訂版を作成中である。

D. 考察

診断フローチャート作成が非常に困難であったが、CMDの診断を確実に行うこと以外に、脊髄性筋萎縮症やポンペ病など治療可能な疾患を見逃さず、早い段階で鑑別すること、さらに、染色体異常症などで筋疾患と誤診され、筋生検を行われる例を防ぐことを目的とした。FCMDにおいては、無用な筋生検を避け、遺伝学的検査を優先することをフローチャート内で主張した。一方、Ullrich型においては、一般小児科医、小児神経科医にも知識が普及しておらず、他疾患と誤診されている例が多いことから、フローチャートよりも、文章による疾患の基本的な情報提供を行うことに重点を置いた。

E. 結論

無用な筋生検を避け、治療可能な疾患を早期に鑑別できる標準的診断手順を作成する。

F. 研究発表

1. 論文発表 2. 学会発表ともに本年度はなし。

G. 知的財産権の出願・登録状況（予定を含む）

1. 特許取得 2. 実用新案登録 本年度はなし。

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患政策研究事業）  
(分担)研究報告書

筋強直性ジストロフィー2型診断手順作成

研究分担者： 松浦 徹（自治医科大学医学部内科学講座 神経内科学部門 教授）

研究協力者：木村 隆<sup>1</sup>、高橋正紀<sup>2</sup>、尾方克久<sup>3</sup>

1. 国立病院機構旭川医療センター 神経内科
2. 大阪大学大学院医学系研究科保健学専攻 機能診断科学講座
3. 国立病院機構東埼玉病院 神経内科

研究要旨 当プロジェクトチームでは、本邦全体の診断能力を向上させることを目的として、欧米の診療ガイドラインを参考にし、確定診断が困難な筋強直性ジストロフィー2型（DM2）の標準的診断手順の作成を行った。本邦の筋強直性ジストロフィー（DM）では筋強直性ジストロフィー1型（DM1）が圧倒的に多く、その鑑別に焦点をあてて作成した。ミオトニアの有無を起点とした診断フローチャートの作成も試みた。

A. 研究目的

筋ジストロフィーの指定難病移行を契機として、専門医療機関と地域諸機関の連携を発展し、地域の実情に合わせた標準的医療普及体制を構築することを本研究班では目的にしている。当プロジェクトグループは、本邦全体の診断能力を向上させることを目的として、確定診断が困難な筋強直性ジストロフィー2型（myotonic dystrophy type 2: DM2）の標準的診断手順の作成を開始した。

B. 研究方法

筋強直性ジストロフィーの診療経験豊富な神経内科医師から構成されるチームを構成し、同様のプロジェクトを抱える他の筋ジストロフィーと共通のフォーマットを使用して、診断手順を作成する。欧米の既存のガイドラインを参考にしつつ、本邦の神経内科医が診断できることを目標として、文章だけではなく、診断フローチャートも作成する。

（倫理面への配慮）

診断基準作成のため、倫理的問題はない。

C. 研究結果

2017年3月に旭川医療センター脳神経内科木村隆医師、大阪大学高橋正紀医師を加えた3名の神経内科医により、作成を開始した。肢帯型筋ジストロフィーおよび先天性筋ジストロフィー診断手順作成グループと共通フォーマットを使用し、11月に初版が完成した。それを11月25日の班会議で示したところ、診断手順における針筋電図・筋生検の位置づけや、先天性ミオトニアや先天性パラミオトニアの取り扱いについて様々な意見が出た。国立病院機構東埼玉病院 n の尾方克久医師にも加わって頂き、改訂版を作成した。

D. 考察

DM2はDM1に比べ症状がマイルドで、一般神経内科医にDM2の知識が普及しておらず、他疾患と誤診されている例が多い。診断フローチャート作成は非常に困難であったが、不要な遺伝子検査を避け、DM2遺伝子診断を合理的に施行することを優先した

フローチャートを作成した。

E. 結論

確定診断に至るまで長期間を要するDM2を、早期鑑別できる標準的診断手順を作成する。

F. 研究発表

1. 論文発表 本年度はなし。

2. 学会発表

- 1) Japanese myotonic dystrophy type 2 patients carry a haplotype different from the European founder haplotype. ポスター, Matsuura T, Kimura T, Kitao R, Komori T, Toda T, Ohno K., 11th International myotonic dystrophy consortium meeting (IDMC-11), 2017/9/5-9, San Francisco, CA, USA, 国外
- 2) オーバービュー：リピート病の病態と不安定性メカニズム, 松浦 徹, 2017年度生命科学系学会合同年次大会 (ConBio2017)【ワークショップ】リピート病における神経変性の分子機構解明を目指して, 2017/12/8, 国内。

G. 知的財産権の出願・登録状況（予定を含む）

1. 特許取得 2. 実用新案登録 本年度はなし。

女性ジストロフィン変異保有者、ジストロフィノパチー患者母親に関する調査研究

研究分担者：石崎 雅俊（国立病院機構熊本再春荘病院 神経内科）

研究協力者：木村 円<sup>1</sup>，中村昭則<sup>2</sup> 橋口修二<sup>3</sup>，前田 寧<sup>4</sup>，小林 道雄<sup>5</sup>

1. 国立精神・神経医療研究センター トランスレーショナル・メディカルセンター
2. 国立病院機構まつもと医療センター 神経内科
3. 国立病院機構徳島病院 神経内科
4. 国立病院機構熊本再春荘病院 神経内科
5. 国立病院機構あきた病院 神経内科

**研究要旨**

デュシェンヌ型筋ジストロフィー (DMD; Duchenne muscular dystrophy), ベッカー型筋ジストロフィー (BMD; Becker muscular dystrophy) 女性変異保有者は、無症候であると誤解される場合が多いが、一定の割合で骨格筋障害や心筋障害を呈することが知られている。また、女性変異保有者となりえるジストロフィノパチー患者の母親は、介護者としての役割を担うことも多く、介護者健康管理といった側面においても重要な問題である。しかし倫理的側面もあり、客観的データは未だ充分でなく、既報告をまとめた review もほとんどない。本研究では、女性ジストロフィン変異保有者ならびにジストロフィノパチー患者母親を対象とし、健康管理、臨床的特徴、介護者としての問題などを明らかとすることを目的とする。本年度は (1) 女性ジストロフィン症に関する網羅的検索による文献 review, (2) 女性ジストロフィン変異保有者ならびにジストロフィノパチー患者母親を対象とした前向きコホート多施設調査の計画書作成、倫理委員会申請、(3) 医療スタッフへの情報提供として、ジストロフィノパチー患者介護者の健康管理を行うための調査票・問診票を作成し、MD clinical station ホームページへの掲載を行った。

**A 研究背景, 目的**

本研究で対象疾患とするデュシェンヌ型筋ジストロフィー (DMD; Duchenne muscular dystrophy), ベッカー型筋ジストロフィー (BMD; Becker muscular dystrophy)は X 連鎖性劣性遺伝形式であり、DMD の約 60%, BMD の約 90%が母親からの継承と報告<sup>1)</sup>されている。女性ジストロフィン変異保有者は発症しないと誤解されやすいが、一部骨格筋・心筋障害を呈することが知られており、DMD/BMD 女性ジストロフィン変異保有者の症状発現頻度に関する欧州を中心とした既報告では、骨格筋症状 3-26%, 拡張型心筋症は 8-16%と報告<sup>2)5)</sup>されている。近年、呼吸管理や心筋障害の進歩によりジストロフィノパチー患者の予後は改善した。一方介護者の高齢化、長期化に伴う介護負担が問題となっており、介護者の健康管理、心理・社会的支援は患者さんやご家族の QOL 維持に重要と考えられる。しかし、本邦では、女性変異保有者に対する調査はほとんどなされておらず、唯一、NHO 徳島病院のみが継続的に DMD 患者の母親検診を行い、報告しているのみであ

る(研究発表文献 1)。本研究では、女性ジストロフィン変異保有者ならびにジストロフィノパチー患者の母親における健康管理、臨床的特徴、介護者としての問題などを明らかとすることを目的とする。

**B. 研究方法, 研究結果**

(1) 女性ジストロフィン症における網羅的文献検索

方法:PUBMED にて 1967~2017 年の期間にて、下記検索語を元に文献検索を行い、(a) 経年的報告内容の変化、(b) 女性ジストロフィン変異症における症状発現頻度、(c) ケースシリーズのまとめ、などを施行した。検索語: Duchenne muscular dystrophy, Becker muscular dystrophy, dystrophinopathy, female, carriers, mother, genotype, inactivation, cardiomyopathy, magnetic resonance imaging (MRI), CMR, LGE, pregnancy, delivery, quality of life (QOL), burden, caregiver, treatment, prognosis, and genetic counseling.

結果:(a) 特に心筋症や心臓 MRI、介護者に関する文献が近年増加傾向であった。妊娠、出産、麻酔、治療、予後に関する文献は乏しかった。

(b) 7 文献のまとめでは、女性ジストロフィン症 (DMD) における症状発現頻度は、骨格筋障害 2.5-19%、拡張型心筋症 7.3-16.7%であった。(c) 遺伝子検査にて診断が確定した骨格筋障害を有する女性ジストロフィン症 93 例 (10 文献) のまとめでは、平均年齢  $20.8 \pm 17.4$  歳 (range:1-73)、歩行不能 15.1% (平均年齢  $30.0 \pm 20.4$  歳)、心筋障害 17.2% (平均年齢  $38.2 \pm 15.9$  歳)であった。心筋障害合併症例は有意に高齢であった ( $p < 0.01$ )。本結果について論文作成を行い、国際学会誌である **Neuromuscular Disorders** に掲載予定である (研究発表文献 2)。

(2) 女性ジストロフィン変異保有者ならびにジストロフィノパチー患者母親を対象とした前向きコホート多施設調査。

長年 DMD 患者母親検診を継続してきた NHO 徳島病院の検診表を下地とし、本年度は、計画書作成、患者説明文、同意書作成、調査票作成を行った。書類作成においては、研究分担者、研究協力者とミーティングを数回行い、対象者の心理的負担、社会的不利益を被らないように最大限配慮し作成した。調査実施施設は、NHO 熊本再春荘病院、NHO 徳島病院、NHO 刀根山病院、NHO あきた病院、NHO まつもと医療センター 中信松本病院、国立精神・神経医療研究センターにて行う。対象は、ジストロフィン遺伝子検査、筋生検、家族歴、血清 CK 値により診断が確定された女性ジストロフィン変異保有者ならびに診断未確定例も含めたジストロフィノパチー患者の母親である。現在、各施設にて倫理委員会申請中である。

(3) 既報告や「デュシェンヌ型筋ジストロフィージストロフィー2014」を参考に、ジストロフィノパチー患者介護者のメンタルヘルスケア、身体状況の把握を目的に、調査票・問診票を作成した。また医療スタッフ向けに、Web 上の MD clinical station for doctors (<http://doctors.mdcst.jp/care/caregiver/>) へ、診療情報とともに調査票・問診票を掲載した(参考資料)。

### C. 結語

本年度行った女性ジストロフィン症 review, ならびに前向きコホート多施設調査を行うことにより、本邦初の女性ジストロフィノパチー患者におけるエビデンスを創出し、次回の DMD ガイドライン改訂に反映させる。その後、論文投稿、講演活動などにより、啓蒙活動を行い、一般市民、患者家族、医療者へ情報提供することにより、周囲からのサポートが得られやすくなることが期待される。

### D. 研究発表

(1) Adachi K, Hashiguchi S, Saito M, Kashiwagi S,

Miyazaki T, Kawai H, Yamada H, Iwase T, Asaike M, Takao S, Kobayashi M, Ishizaki M, Matsumura T, Yoshimura M, Kimura E. Detection and management of cardiomyopathy in female dystrophinopathy carriers. *Journal of the Neurological Sciences*. Mar 15;386:74-80, 2018.

(2) Ishizaki M, Kobayashi M, Adachi K, Matsumura T, Kimura E. Female dystrophinopathy: Review of current literature. *Neuromuscular Disord*. in press, 2018.

(3) Kobayashi M, Hatakeyama T, Ishizaki M, Adachi K, Morita M, Yonemoto N, Matsumura T, Toyoshima I, Kimura E. Medical attitudes survey for female dystrophinopathy carriers in Japan. *Internal Medicine*. Mar 9. doi: 10.2169/interanmedicine.0163-17, 2018.

### E. 知的財産権の出願・登録状況

1. 特許取得  
なし
2. 実用新案登録  
なし
3. その他  
なし

### F. 参考文献

- 1) Lee T, Takeshima Y, Kusunoki N, et al. Differences in carrier frequency between mothers of Duchenne and Becker muscular dystrophy patients. *J Hum Genet*. 59:46-50, 2014.
- 2) Politano L, Nigro V, Nigro G, et al. Development of cardiomyopathy in female carriers of Duchenne and Becker muscular dystrophies. *JAMA*. 275:1335-1338, 1996.
- 3) Hoogerwaard EM, Bakker E, Ippel PF, et al. Signs and symptoms of Duchenne muscular dystrophy and Becker muscular dystrophy among carriers in The Netherlands: a cohort study. *Lancet*. 353:2116-2119, 1999.
- 4) Piko H, Vancso V, Nagy B, Ban Z, Herczegfalvi A, Karcagi V. Dystrophin gene analysis in Hungarian Duchenne/Becker muscular dystrophy families - detection of carrier status in symptomatic and asymptomatic female relatives. *Neuromuscul Disord*. 19:108-112, 2009.
- 5) Schade van Westrum SM, Hoogerwaard EM, Dekker L, et al. Cardiac abnormalities in a follow-up study on carriers of Duchenne and Becker muscular dystrophy. *Neurology*. 77:62-66. 2011.

ジストロフィノパチー（デュシェンヌ型/ベッカー型筋ジストロフィー）

患者さんの診療にあたる医療スタッフの方へ

### ～介護者における健康管理の重要性について～

呼吸管理や心筋障害治療の進歩により、ジストロフィノパチー患者さんの寿命は延長しております。一方で、長期間の介護生活は介護者の健康に及ぼす影響が大きいことが容易に推測されます。近年、介護する方の高齢化、長期化による介護負担が問題となっており、患者さんの活動範囲や生活レベルを維持していくためには、介護者の身体的・精神的健康を保つことがとても重要です。さらに、介護されている女性のご家族の中には、ジストロフィンの変異を保有されている方が一定の割合でおられ、こうした方々は、加齢と共に骨格筋障害や心筋障害を起こす可能性があることが知られております（文献1）。

表1 Duchenne型筋ジストロフィー女性保因者の骨格筋機能と心機能

保因者 No	年齢 (歳)	骨格筋機能				心機能			
		下肢 機能 障害度	血清 CK値 (IU/l)	下腿CT 筋萎縮 (+)	血漿 BNP値 (pg/ml)	心電図異常	心エコー 駆出率 (%)	心臓MRI LGEの局在, パターン	心不全 治療薬
1 (死亡)	49	II	693	(+)	117	High R wave in V1 Q in I, aVL, V5-6	28	広範囲, subepicardial, midmyocardial	RAS抑制薬, β 遮断薬, 利尿薬
2	55	IV	824	(+)	6	High R wave in V1 R/S>1 in V2	58	後壁, subepicardial	RAS抑制薬 β 遮断薬
3	45	III	1574	(+)	39	R/S>1 in V2 Q in I, aVL	57	後壁, subepicardial	RAS抑制薬 β 遮断薬
4	57	II	1094	(+)	21	R/S>1 in V2	71	後壁, subepicardial	RAS抑制薬
5	60	I	278	(-)	24	R/S>1 in V2	76	後下壁, subepicardial	RAS抑制薬
6	62	III	1178	(+)	21	(-)	64	(-)	(-)
7	48	I	101	(-)	13	(-)	67	(-)	(-)

(文献 1, 足立ら: 医療 67:63-69, 2013)

ジストロフィノパチー介護者の健康管理に関する報告は、海外では急増している一方、本邦での報告は乏しく、研究班によるアンケート調査では、ジストロフィノパチー患者さんのご家族、医療スタッフとも介護者の健康管理に関する情報が不足していることがわかりました。私達は過去の報告や「デュシェンヌ型筋ジストロフィーガイドライン 2014」を参考に、介護者のメンタルヘルスケア、身体状況の把握、特にジストロフィノパチー変異保有者の心筋障害を見逃さないため、**下記の間診票・健康管理調査票**を作成致しました。身体・精神的サポート、社会支援の利用などにお役立ていただければと思います。尚、ジストロフィノパチー変異保有者の確定診断においては、遺伝カウンセリング医や専門医の連携を



ご配慮いただくようお願いいたします。

推奨検査項目：

- a) 身長，体重，血圧，脈拍，体温
- b) 神経学的診察
  - MMT (特に左右差の有無について)
  - 腓腹筋仮性肥大の有無，Gower's 徴候の有無
  - 握力
- c) 血液検査
  - 血算，TP, Alb, LDL-cho, TG, 空腹時血糖, T-bil, AST, ALT,
  - BUN, Cr, CK, BNP or ANP,
  - シスタチン C (筋萎縮性疾患における腎機能測定)
- d) 胸部レントゲン
- e) 肺機能検査
- f) 心電図
- g) 経胸壁心エコー
- h) 24 時間心電図 (必要に応じて)
- i) 心臓造影 MRI (Late gadolinium enhancement, 繊維化の早期発見可能)  
(必要に応じて)
- j) 骨格筋 CT/MRI (必要に応じて)

・デュシェンヌ型/ベッカー型筋ジストロフィー介護者の問診票

・デュシェンヌ型/ベッカー型筋ジストロフィー介護者の健康管理調査表

**ジストロフィノパチー**  
(デュシェンヌ型/ベッカー型筋ジストロフィー)  
**介護者健康管理のための問診票**  
**第1版**

この問診票は、ジストロフィノパチー(デュシェンヌ型/ベッカー型筋ジストロフィー)の介護者の方々について、介護状況や精神的・身体的状況などについて理解し、診療・支援に役立てるために作成されております。

内容は ①あなたの生活状況・健康について、②介護者について、③あなたが介護している方についての3部 22の質問で構成しています。

できるだけ全ての質問にお答えいただきたいのですが、どうしても回答したくない質問には回答しなくても結構です。

回答は当てはまる選択肢に  を付けるか、線上の適切な位置に ↓ を付けるか、自由記載をお願いします。

説明日：       年    月    日

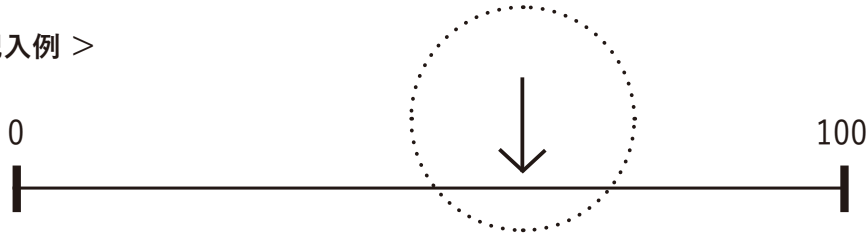
説明者： \_\_\_\_\_





- (6) 介護の負担感を「耐えられる最大限度」を100,「全く負担を感じない」を0として,あなたが現在感じておられる負担感に最も近いと思われる位置に↓を付けて下さい。

< 記入例 >



- (a) 身体的な介護負担に関して(着替えや移動, 食事の介助など体力をつかうもの)



- (b) 精神的な介護負担に関して(目が離せない, 時間的余裕がないなど心理的なもの)



- (7) 介護の達成感(やりがい)を「とても満足している」を100,「全く満足していない」を0として,現在感じておられる達成感(やりがい)に最も近いと思われる位置に↓を付けて下さい



- (8) 気の休まる時間や息抜きできる時間は月に何日くらいありますか?

( )日/月

- (9) ストレスがたまった時の解消法はどのようにしていますか? (複数回答可)

- 家族や友人などに話を聞いてもらう
- 趣味活動(音楽を聴く, 体を動かすなど)
- 自分の時間を確保する
- 問題に立ち向かう
- 誰にも相談せず一人で抱え込む
- その他(自由記載) ( )



## デュシェンヌ型/ベッカー型筋ジストロフィー介護者の健康管理調査票

ID ( )

氏名 \_\_\_\_\_ 様

記入日 西暦:( )年 ( )月 ( )日

年齢 ( )歳

身長 ( )cm

体重 ( )kg

収縮期血圧 ( )mmHg

拡張期血圧 ( )mmHg

脈拍 ( )/分

## 自覚症状

- 特になし
- 息切れ, 呼吸困難 ( )歳時より
- 動悸 ( )歳時より
- 胸のしめ付け感 ( )歳時より
- 手足や顔がむくむ ( )歳時より
- 力が入りにくい ( )歳時より
- その他の症状 ( )

## 神経学的診察

## ・徒手筋力テスト

肩関節外転 (右)  0  1  2  3  4  5(左)  0  1  2  3  4  5肘関節屈曲 (右)  0  1  2  3  4  5(左)  0  1  2  3  4  5股関節屈曲 (右)  0  1  2  3  4  5(左)  0  1  2  3  4  5膝関節屈曲 (右)  0  1  2  3  4  5(左)  0  1  2  3  4  5・Gower's sign  陽性  陰性・腓腹筋の仮性肥大  有  無

その他診察所見(自由記載):

## 血液検査

血算, TP, Alb, LDL-cho, TG, 空腹時血糖, T-bil, AST, ALT, BUN, Cr, CK, BNP or NT-ProBNP

- 異常なし
- 異常あり → 所見:

## 胸部レントゲン 心胸郭比 ( ) (%)

- 異常なし
- 異常あり → 所見:

## 心電図

- 異常なし
- 異常あり → 所見:

## 呼吸機能検査

- 異常なし
- 異常あり → 所見:

## 経胸壁心エコー

- 異常なし
- 異常あり → 所見:

## ホルター心電図

- 異常なし
- 異常あり → 所見:

## 骨格筋CT

- 異常なし
- 異常あり → 所見:

## その他検査

## 総合所見・注意事項

\*対象者にあわせて必要分のみ検査施行をお願いします。

記入医師署名