

厚生労働科学研究費補助金  
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

平成28年度～29年度 総合研究報告書

研究代表者 松村 剛

平成30（2018）年 5月

## 目 次

I. 総合研究報告	
筋ジストロフィーの標準的医療普及のための調査研究	----- 2
松村 剛	
(資料)	
① 研究班HPトップページ	
② 研究班医療者向けサブドメイントップページ	
③ 顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー市民公開講座ポスター	
④ リハビリテーションセミナー(ベーシックコース)ポスター	
⑤ リハビリテーションセミナー(アドバンスコース)ポスター	
⑥ 多職種セミナー(大阪)ポスター	
⑦ 多職種セミナー(東京)ポスター	
⑧ 筋ジストロフィーのCNS障害研究会ポスター	
⑨ 肢帯型、エメリー・ドライフス型登録用紙案	
⑩ 顔面肩甲上腕型登録用紙案	
⑪ 眼咽頭筋型登録用紙案	
⑫ 患者向けアンケート用紙	
⑬ 神経内科・小児神経科専門医向けアンケート用紙	
⑭ 介護者健康管理HP原稿	
⑮ 介護者健康管理問診票	
⑯ 介護者健康管理調査票	
II. 研究成果の刊行に関する一覧表	----- 57

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

筋ジストロフィーの標準的医療普及のための調査研究

研究代表者 松村 剛（国立病院機構刀根山病院 臨床研究部長）

研究要旨

筋ジストロフィーの標準的医療を専門医療機関と地域医療・保健・介護・福祉・教育機関との連携により、地域の実情に応じたシステムで普及させることを目的とした調査・アウトリーチ活動を行う。ガイドラインと連携した診療実態調査、診断が困難な肢帯型、先天型、筋強直性(2型)の診断手順を作成する。生命予後の改善と在宅療養期間の長期化によって深刻化している介護者の健康管理問題調査を行う。ホームページ等を通じた情報提供、リハビリテーション・関連職種向けセミナー、市民公開講座を行い、筋ジストロフィーに対する関係者・患者の知識・技術向上とネットワーク構築を図る。

研究分担者氏名

青木正志(東北大学大学院医学系研究科神経内科・教授)

石垣景子(東京女子医科大学小児科・講師)

石崎雅俊(国立病院機構熊本再春荘病院神経内科・医長)

尾方克久(国立病院機構東埼玉病院神経内科・臨床研究部長)

木村 円(国立精神・神経医療研究センターTMC・早期・探索的臨床試験室長)

久留 聡(国立病院機構鈴鹿病院神経内科・院長)

小牧宏文(国立精神・神経医療研究センター病院小児神経科・病院臨床研究推進部長)

砂田芳秀(川崎医科大学神経内科・副学長)

高田博仁(国立病院機構青森病院神経内科・副院長)

高橋正紀(大阪大学大学院医学系研究科機能診断科学講座・教授)

中村昭則(国立病院機構まつもと医療センター神経内科・部長)

西野一三(国立精神・神経医療研究センター神経研究所・部長)

西牧謙吾(国立障害者リハビリテーションセンター病院小児科・院長)

花山耕三(川崎医科大学リハビリテーション医学・教授)

松浦 徹(自治医科大学内科学講座神経内科学部門・教授)

米本直裕(京都大学大学院医学研究科社会健康医学系専攻医療統計学分野・助教)

研究協力者

荒畑 創(国立病院機構大牟田病院神経内科・医長)

貝谷久宣(日本筋ジストロフィー協会・理事長)

木村 隆(国立病院機構旭川医療センター脳神経内科・統括診療部長)

駒井清暢(国立病院機構医王病院神経内科・院長)

白石一浩(国立病院機構宇多野病院小児科・医長)

橋口修二(国立病院機構徳島病院神経内科・副院長)

前田 寧(国立病院機構熊本再春荘病院神経内科・臨床研究部長)

小林道雄(国立病院機構あきた病院神経内科・部長)

武田伸一(国立精神・神経医療研究センター神経研究所・所長)

A. 研究目的

筋ジストロフィー医療は障害者医療政策の先駆けとして、専門病棟と研究班を核とした集学的医療により構築され、呼吸管理・心筋保護治療等による生命予後の改善などの成果を挙げた。一方、社会的環境の変化により、患者の生活の場は病院から地域に移行した。さらに、基礎的研究の成果が臨床段階を迎えつつあるなど筋ジストロフィー医療の環境は大きく変化している。これまでのシステムは、集学的医療のノウハウを地域医療システムに展開困難であったため、指定難病移行は標準的医療を普及させるための好機であり、そのための調査研究およびアウトリーチ活動を行う。

B. 研究方法

①アウトリーチ活動

研究班のホームページを構築し、質の高い医療情報、指導資料や説明書などを掲載する。関連研究班・患者登録ホームページ等とも相互リンクし、効率的な情報提供に努めるほか、Facebook、Twitterも併せて利用することで、多チャンネルで幅広い層への情報提供を行う。地域での筋ジストロフィー医療体制構築を支援する目的で、関連職種向けセミナー、リハビリテーションセミナー、筋ジストロフィーの CNS 障害研究会を行い、筋ジストロフィーに対する知識・技術普及を図る。市民・患者向けの市民公開講座も行う。

②患者登録運用

ジストロフィノパチー、先天性ミオパチー(先天性筋ジストロフィー含む)は国立精神・神経医療

研究センターを事務局として、筋強直性ジストロフィーは大阪大学を事務局として患者登録(Remudy)を実施。事務局運営費の一部を負担するほか、連携して広報を行い登録推進を図る。登録データについては随時解析を行い、ホームページや学会等を通じて公表する。効率的な運用方法について、関連研究班等と協議し、MDCTN(muscular dystrophy clinical trial network)や Remudy 事務局の統合など具体策を構築する。

#### ③診療実態調査

標準的医療推進のツールとして 2014 年に「デュシェンヌ型筋ジストロフィー診療ガイドライン 2014」を発刊した。さらに、現在「筋強直性ジストロフィー診療ガイドライン」を神経学会主体で作成している。当班は、ガイドライン作成に協力すると共に、ガイドライン作成における基礎資料・前後比較に利用する目的で、診療実態調査を行う。筋強直性ジストロフィーにおいて、患者登録参加者および班員施設の受診患者を対象としたアンケート調査、神経内科・小児神経専門医を対象としたアンケート調査を行う。デュシェンヌ型についてはガイドライン発刊前に行った、患者、神経内科・小児神経専門医、臨床遺伝専門医を対象として行ったアンケート調査を元に、再調査を行なう。

#### ④診断手順作成

未分類疾患が多く鑑別診断が困難な肢帯型筋ジストロフィー、先天性筋ジストロフィー、筋強直性ジストロフィー(2 型)に対して標準的診断手順を作成する。

#### ⑤介護者健康問題調査

高度医療ケアを要する患者の在宅期間長期化は介護負担を増加させており、介護者の健康問題が患者の活動・QOL に及ぼす影響も大きくなっている。さらに、デュシェンヌ型筋ジストロフィーの母親は一定の割合で変異保有者が存在する。女性変異保有者の心筋障害・骨格筋障害発症率は、加齢と共に上昇することが知られているが、実態については情報が不十分である。介護者(両親)の健康問題についての調査を行い、介護者の抱える健康問題と変異保有女性の発症リスクについても明らかにし適切な対策を構築する。介護者の健康管理についての関心を高めるため、介護者検診推奨項目を作成しホームページで公開する。

(倫理面への配慮)

診療実態調査では、同意を得た対象者のみから回答を得る他、個人情報収集しない。介護者健康問題調査においては、遺伝性疾患に対する十分な配慮と心理ケアに努める。

### C. 研究結果

#### ①アウトリーチ活動

2017 年 3 月にホームページ仮サイトを立ち上げ、セミナーや市民公開講座の広告を開始。2017 年 6 月には本サイトを開設し、一般向けの情報提供を開始し、徐々にコンテンツを充実している。診断手順や介護者検診推奨項目作成にとともに、2018 年 3 月に医療者向けサブドメインを開設、医師向け情報提供を開始した(参考資料①②)。オ

リジナルコンテンツ以外にも、関連研究班・Remudy ホームページ等とも相互リンクを貼り、どのホームページにアクセスしても必要な情報にアクセスできる様工夫している。さらに、Facebook, Twitter も併せて利用することで、多チャンネルで幅広い層への情報提供を実施している。

市民公開講座、セミナーなどは以下の通り実施した(参考資料③-⑧)。

2017 年 6 月 18 日：顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー市民公開講座 メルパルク大阪 参加者 87 名、Web アクセス 330 以上

2017 年 7 月 30 日：筋ジストロフィー関連職種セミナー 千里ライフサイエンスセンター 参加者 79 名

2017 年 11 月 26 日：筋ジストロフィー関連職種セミナー 国立病院機構本部 参加者 47 名

2017 年 6 月 11 日：筋ジストロフィーリハビリテーションセミナーベーシックコース 川崎リハビリテーション学院 参加者 140 名(定員オーバー)

2017 年 10 月 15 日：筋ジストロフィーリハビリテーションセミナーアドバンスコース テーマ：シーティング 仙台西多賀病院 参加者 74 名

2018 年 1 月 13 日：筋ジストロフィーの CNS 障害研究会 国立病院機構本部

2017 年 7 月 30 日：ワークショップ テーマ：筋ジストロフィーの地域医療システム構築に向けての課題 千里ライフサイエンスセンター

#### ②患者登録運用

ホームページ、セミナーや学会等を通じて患者登録の意義、解析データ等について報告。患者登録数はジストロフィノパチーで 1700 名以上、筋強直性ジストロフィーで 700 名以上と順調な患者登録数を確保しており、治験の実施可能調査・リクルートやケア実態調査など臨床研究への活用も進んでいる。

登録に関わる効率的な事務運用、clinical innovation network や難病情報ネットワークとの連携体制について、MDCTN(muscular dystrophy clinical trial network)と Remudy の事務局統合を含め、国立精神・神経医療研究センター関連班と協議を行っている。筋ジストロフィーでは肢帯型や顔面肩甲上腕型、エメリー・ドライフス型、眼咽頭筋型の登録がまだ実施できておらず、登録用紙案を作成した(参考資料⑨-⑪)。運用再構築の中で、これらも含めて効率的でコストパフォーマンスの高い登録にすると共に、将来的に難病プラットフォームへの移管も含めて検討を進めている。

#### ③診療実態調査

筋強直性ジストロフィーについて、患者を対象としたアンケートと神経内科・小児神経科専門医を対象としたアンケートを作成した(参考資料⑫⑬)。患者向けアンケートは 2018 年 1 月に大阪大学で倫理審査承認を受け、Remudy 登録患者へアンケートを送付した。各班員施設でも倫理審査承認を得て、受診患者への調査を実施。現在アンケート回収中である。専門医向けアンケートは



2018年2月に刀根山病院で倫理審査承認を受け、神経内科専門医・小児神経科専門医を対象にアンケートを送付し回収中である。

デュシェンヌ型筋ジストロフィーについては、ガイドライン発刊前の患者向けアンケート、神経内科・小児神経専門医向けアンケート、臨床遺伝専門医向けアンケートを基に、調査項目を決定。倫理審査承認を得次第、調査開始予定。

#### ④診断手順

2017年中頃までに作成方針を検討し、班会議(2017年11月25日)に第一案が提出され議論を行った。2017年度中に各疾患の手順案が提出され、統一化作業と、検索機関の掲載許諾確認等を経て完成。日本神経学会・日本小児神経学会で承認を得て、研究班・学会HP等で公表する予定である。

#### ⑤介護者健康管理調査

2017年7月までにグループ内で議論を行い、プロトコルを作成し代表施設・協力施設での倫理審査に入った。倫理審査過程で複数の指摘を受けたことから、計画書の改定を余儀なくされた。改定案について再度倫理審査を受けた後に、調査開始を目指している。これと並行し、介護者健康管理への関心を高めること、検診内容の標準化を促進する目的で、介護者検診推奨項目を作成、研究班ホームページに掲載した(参考資料⑭-⑯)。

#### D. 考察

これまで、筋ジストロフィー医療は専門病棟を有する国立病院機構を中心として担ってきた。しかし、生命予後の改善や生活領域の変化に伴い、患者の受診先は地域の医療機関が主となっている。在宅でのサービス利用についても、難病システムに入っていなかったことで、保健師の支援が受けにくいなどの問題があった。

地域で専門医療機関と一般医療機関、保険・福祉・介護・教育機関が連携して筋ジストロフィーを診療していくための体制構築が重要で、診断手順作成やリハビリテーション・関連職種に対する教育活動は、こうした体制構築に不可欠なものである。これらの職種に筋ジストロフィーについての理解を深めてもらい、専門医との意思疎通を図る上でセミナー・研究会は大きな意義を持つ。リハビリテーションセミナーでは多数の希望者があり、参加者を制限せざるを得ないなど高い関心があることも分かった。こうした活動については継続的な取り組みを行う予定である。

筋ジストロフィーの領域では新規治療開発が進んでおり、円滑な治験遂行、臨床研究促進に患者登録が重要である。患者登録推進に向けた広報活動に加え、効率的な運用法について関連機関と連携し工夫を図る。

また、標準的医療普及のツールとして診療ガイドラインは大きな役割を果たすが、その有効性評価と医療課題の検索を目的とした診療実態調査は、高いレベルのエビデンスが乏しい希少疾病において、ガイドライン作成・更新における重要な基礎データとなる。

筋ジストロフィーでは遺伝学的多様性と表現学的多様性が存在するため、臨床症状だけで確定

診断することが困難な場合が少なくない。また、免疫学的検索や遺伝学的解析は利用可能な資源(施設)にも制約がある。一方で、新規治療の適応には正確な診断が不可欠で、効率的な診断手順の重要性は高まっている。標準的診断手順作成は、本邦の筋ジストロフィー診断能力を向上させ、臨床レベル向上に寄与することが期待される。

介護者の健康問題については、現状では十分な関心が払われていない。また、女性変異保有者の発症リスクについても十分なデータが無い。本調査・検診推奨項目公表等を通じて、この問題に対する関心を高めると共に、本邦のエビデンスを明らかにし、適切な対応方法を構築する。

#### E. 結論

本研究により、地域を単位とした筋ジストロフィーの標準的医療提供体制の構築が促進されることが期待される。

#### F. 研究発表

##### 1. 論文発表

Saito T, Kawai M, Kimura E, Ogata K, Takahashi T, Kobayashi M, Takada H, Kuru S, Mikata T, Matsumura T, Yonemoto N, Fujimura H, Sakoda S. Study of Duchenne muscular dystrophy long-term survivors aged 40 years and older living in specialized institutions in Japan. *Neuromuscular Disorders* 2017; 27: 107-114

Matsumura T, Matsui M, Iwata Y, Asakura M, Saito T, Fujimura H, Sakoda S. A pilot study of tranilast for cardiomyopathy of muscular dystrophy. *Internal Medicine* 2018; 57: 311-318

Kobayashi M, Hatakeyama M, 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* (in press)

Fujino H, Shingaki H, Suwazono S, Ueda Y, Wada C, Nakayama T, Takahashi MP, Imura O, Matsumura T. Cognitive impairment and quality of life in patients with myotonic dystrophy type 1. *Muscle Nerve* doi: 10.1002/mus.26022. (in press)

Fujino H, Saito T, Takahashi MP, Takada H, Nakayama T, Ogata K, Rose M, Imura O, Matsumura T. Validation of the Individualized Neuromuscular Quality of Life (INQoL) in Japanese patients with myotonic dystrophy. *Muscle Nerve* doi: 10.1002/mus.26071. (in press)

Adachi K, Hashiguchi S, Saito M, Kashiwagi S, Miyazaki T, Kawai H, Yamada H, Iwase T, Akaike M, Takao S, Kobayashi M, Ishizaki M, Matsumura T, Mori-Yoshimura M, Kimura E. Detection and management of cardiomyopathy in female dystrophinopathy carriers. *Journal*

- of the Neurological Science (in press)
- Furuta M, Kimura T, Nakamori M, Matsumura T, Fujimura H, Jinnai K, Takahashi MP, Mochizuki H, Yoshikawa H. Macroscopic and microscopic diversity of missplicing in the central nervous system of patients with myotonic dystrophy type 1. *Neuroreport*. 2018; 29: 235-240.
- Mori-Yoshimura M, Segawa K, Minami N, Oya Y, Komaki H, Nonaka I, Nishino I, Murata M. Cardiopulmonary dysfunction in patients with limb-girdle muscular dystrophy 2A. *Muscle Nerve* 2017; 55(4): 465-469
- Uruha A, Hayashi YK, Mori-Yoshimura M, Oya Y, Kanai M, Murata M, Nishino I. A 31-Year-Old Man with Slowly Progressive Limb Muscle Weakness and Respiratory Insufficiency. *Brain Pathol*. 2018; 28(1): 123-124
- Cortese A, Laura M, Casali C, Nishino I, Hayashi YK, Magri S, Taroni F, Stuanı C, Saveri P, Moggio M, Ripolone M, Prella A, Pisciotta C, Sagnelli A, Pichiecchio A, Reilly MM, Buratti E, Pareyson D. Altered tdp-43 dependent splicing in hspb8-related distal hereditary motor neuropathy and myofibrillar myopathy. *Eur J Neurol*. 2018; 25(1): 154-163
- Mori-Yoshimura M, Mizuno Y, Yoshida S, Minami N, Yonemoto N, Takeuchi F, Nishino I, Murata M, Takeda S, Takahashi Y, Kimura E. Social involvement issues in patients with Becker muscular dystrophy: A questionnaire survey of subjects from a patient registry. *Brain Dev*. 2018; 40(4): 268-277
- Mori-Yoshimura M, Mitsuhashi S, Nakamura H, Komaki H, Goto K, Yonemoto N, Takeuchi F, Hayashi YK, Murata M, Takahashi Y, Nishino I, Takeda S, Kimura E. Characteristics of Japanese Patients with Becker Muscular Dystrophy and Intermediate Muscular Dystrophy in a Japanese National Registry of Muscular Dystrophy (Remudy): Heterogeneity and Clinical Variation. *J Neuromuscul Dis*. E-pub 2018 Mar 26
- 松村 剛. 施設医療から地域・国際連携へー Translational research 時代の筋ジストロフィー医療. *医療* 2017; 71: 387-390
- 諏訪園秀吾, 松村 剛. 筋ジストロフィー医療の今日と未来ー疾患解析・治療可能性・心理支援ー. *医療* 2017; 71: 396-3982.
- 井村修, 藤野陽生, 高橋正紀. 筋ジストロフィーの QoL 自己評価法. *医療* 2017; 71: 404-408
- 久留 聡, 鈴木 重明, 尾方 克久, 小林 道雄, 石田 千穂, 渡辺 千種, 松村 剛. 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(10): 562~566
- 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: 18-22
- Myotonic Dystrophy - Disease Mechanism, Current Management and Therapeutic Development. Takahashi MP, Matsumura T Edt, Springer (in press)
- 高橋正紀. 筋強直性ジストロフィー. 福井次矢・高木誠、小室一成編. 今日の治療指針 2018 年版 医学書院 東京 2018 pp.965
- 尾方 克久. 周期性四肢麻痺. 福井 次矢・高木 誠・小室 一成編. 今日の治療指針 2017 医学書院 東京 2017 pp.949
- 尾方 克久. 筋ジストロフィー. 猿田 享男・北村 惣一郎編 1336 専門家による私の治療 2017~18 年版 日本医事新報社 東京 2017 pp.609~610
- 松村 剛. 筋ジストロフィーの診療ガイドライン. 戸田達史編 別冊医学のあゆみ 筋ジストロフィー・筋疾患ー最近の進歩 医歯薬出版 2017 pp107-112
- 学会発表
- 松村 剛. 筋ジストロフィーの治療開発. 日本神経学会近畿地方会教育セミナー 2017年7月15日 豊中市
- 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. International Myotonic Dystrophy Consortium Meeting 2017年9月6日 San Francisco
- Adachi K, Hashiguchi S, Saito M, Kashiwagi S, Miyazaki T, Kawai H, Yamada H, Iwase T, Akaike M, Takao S, Kobayashi M, Ishizaki M, Matsumura T, Mori-Yoshimura M, Kimura E. Case series study of detection and management of cardiomyopathy in female dystrophinopathy carriers; A 22-year annual healthcare checkup for mothers of dystrophinopathy patients. World Congress of Neurology. 2017年9月19日 京都市
- Fujino H, Matsumura T, Saito T, Shingaki H, Takahashi MP, Nakayama T, Fujimura H, Imura O. Executive function may affect the gap between subjective and objective evaluation of symptom severity in patients with myotonic dystrophy. World Congress of Neurology. 2017年9月19日 京都市
- Saito T, Ogata K, Takahashi T, Kobayashi M, Takada T, Kuru S, Mikata T, Matsumura T, Fukudome T, Funato M, Arahata H,

Yonemoto N, Kimura E. Study on factors related to general condition and prognosis of patients with Duchenne muscular dystrophy. World Muscle Society 2017年10月4日 San Molo

Shichiji M, Ishigaki K, Ishiguro K, Sato T, Murakami T, Matsumura T, Osawa M, Nagata S. Results of a Japanese nationwide survey on congenital myotonic dystrophy. World Muscle Society 2017年10月4日 San Molo

松村 剛、筋強直性ジストロフィー診療ガイドライン編集委員会. 筋強直性ジストロフィー診療ガイドライン作成. 日本筋ジストロフィー医療研究会 2017年10月13日 仙台市

高橋正紀、松村 剛、小林道雄、高田博仁、久留 聡、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—. 日本筋ジストロフィー医療研究会 2017年10月13日 仙台市

高田博仁、岩橋博見、松村 剛、松井未紗、高橋正紀、久保田智哉、木村 隆、油川陽子、今 清覚. 筋強直性ジストロフィーにおける血糖変動解析. 日本筋ジストロフィー医療研究会 2017年10月13日 仙台市

七字美延、石垣景子、石黒久美子、佐藤孝俊、松村 剛、大澤真木子、永田 智. 先天性筋強直性ジストロフィーの全国調査結果. 日本筋ジストロフィー医療研究会 2017年10月13日 仙台市

小林道雄、畠山知之、武田芳子、小原講二、阿部エリカ、和田千鶴、石原傳幸、豊島 至、松井未紗、石崎雅俊、足立克仁、松村 剛、木村円. デュシェンヌ型筋ジストロフィー患者の両親の健康状態に関する調査. 国立病院総合医学会 2017年11月10日 高松市

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.



## 専門家があなたに届ける 筋ジストロフィーの正しい医療情報

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  
MDクリニカルステーション

### お知らせ

RS

#### 「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」キックオフミーティング開催

2018年5月16日 [事務局からのお知らせ](#)

下記の通り、当研究班のキックオフミーティングを開催します。日時:2018年7月15日(日)10時~12時 会 …

[この記事を読む](#)

#### 医師・研究者など専門家向けのサイト「MD Clinical Station for Doctors」を開設しました

2018年3月29日 [事務局からのお知らせ](#)

厚生労働科学研究費補助金 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」は、…

[この記事を読む](#)

#### 「第4回 筋ジストロフィーのCNS障害研究会」プログラムを掲載しました

2017年12月28日 [セミナー](#) [事務局からのお知らせ](#)

2018年1月13日に東京で開催する「第4回 筋ジストロフィーのCNS障害研究会」のプログラムを掲載します。…

[この記事を読む](#)

#### 11月の講演スライドを掲載しました

2017年12月21日 [事務局からのお知らせ](#)

2017年11月に東京にて開催した、筋ジストロフィー関連職種セミナー「筋ジストロフィーを知ろう」の講演スライド …

[この記事を読む](#)

#### 「第4回 筋ジストロフィーのCNS障害研究会」一般演題、12月15日申込締切

2017年12月2日 [事務局からのお知らせ](#)

2018年1月13日(土)に開催する「第4回 筋ジストロフィーのCNS障害研究会」では、一般演題を募集していま …

[この記事を読む](#)



筋ジストロフィーの  
臨床に役立つリソース集

**MD** Clinical Station  
for Doctors

医師、研究者など専門家向けの筋ジストロフィーポータルサイト

## 日本神経学会・日本小児神経学会の先生方に 「筋強直性ジストロフィー診療の実態に関する調査」

2018年5月末まで回答受付中

---

### 筋ジストロフィーの的確な診断に向けた資料

---

筋ジストロフィーは症状に多様性があるだけでなく、責任遺伝子が未同定、発症メカニズムが不明なものもあり、診  
が付かないままの患者も見られます。

診断の手順や典型的な症状、筋生検の手技などの資料を確認できます。詳しくは[こちら](#)です。

---

### 患者のQoLを向上させるケア向け資料

---

どの病型の筋ジストロフィーでも必須の麻酔管理をはじめ、栄養所要量推定、介護者向け調査票など患者の日常に  
必要なリソースをまとめました。詳しくは[こちら](#)です。

---

### 患者を支える指定難病資料

---

筋ジストロフィーに加え、関連疾患についてもすぐにアクセスできます。

ファクトシートも掲載し、筋ジストロフィーの定義、各病型における症状についてもまとめています。詳しくは[こちら](#)  
です。

# 知っておきたい 顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー

日時：2017年6月18日 13:00-16:30  
会場：メルパルク大阪

Webにてライブ中継を  
予定しています  
(<http://ustre.am/1mo2A>)

## プログラム

病気のメカニズム

東海大学工学部生命化学科

三橋弘明

顔面肩甲上腕型筋ジストロフィーの治療を目指した基礎研究

東京大学大学院理学系研究科博士課程

本田 充

治療開発の現状と患者登録

国立精神・神経医療研究センターTMC

木村 円

顔面肩甲上腕型筋ジストロフィーの臨床

国立病院機構刀根山病院神経内科

松村 剛

顔面肩甲上腕型筋ジストロフィーの日常生活活動について

国立病院機構刀根山病院リハビリテーション科

藤村希実

国内外の患者活動

横浜市立大学大学院医学研究科遺伝学

濱中耕平

Q&A コーナー

参加費不要 定員120名 事前申し込み不要

**お問い合わせ** ※お問い合わせはできる限りメール でお願ひ致します

メール: [office-mdcst@toneyama.go.jp](mailto:office-mdcst@toneyama.go.jp)

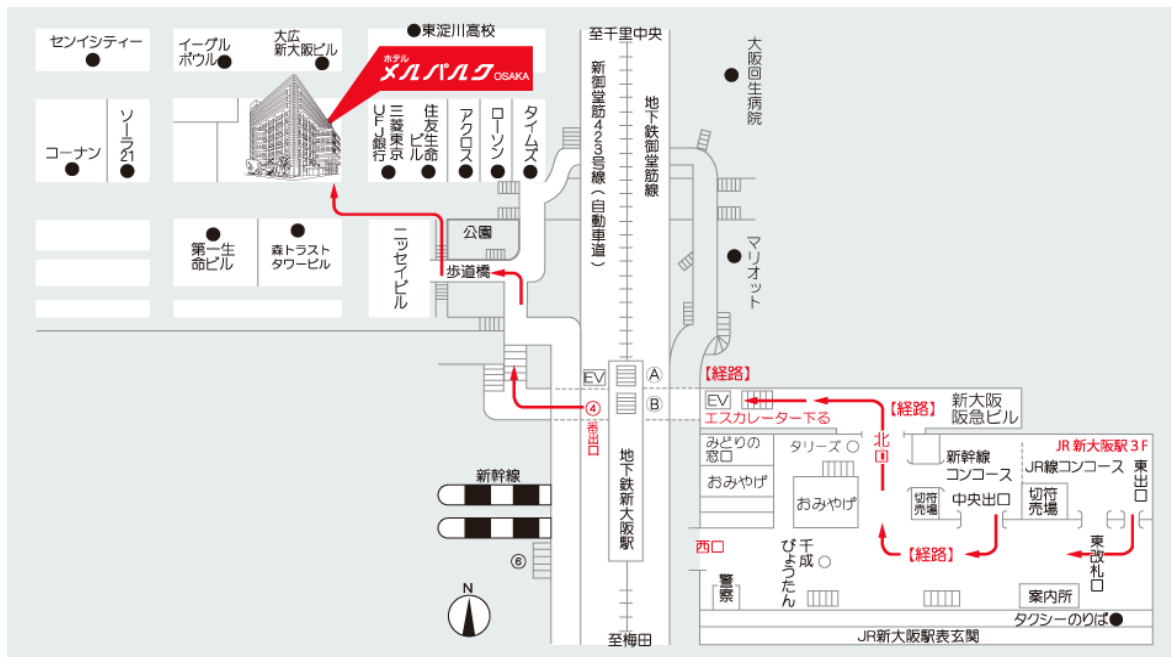
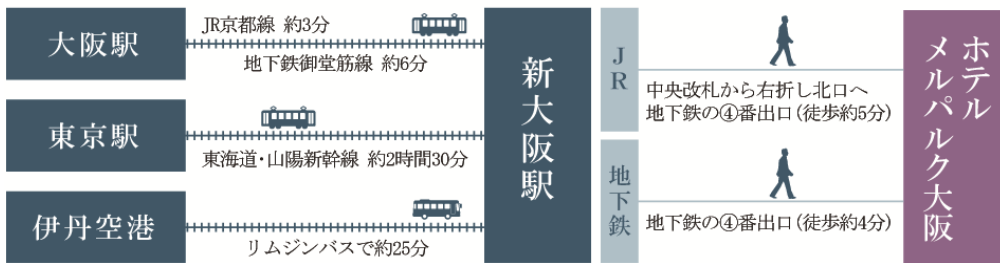
電話: 06-6853-2001 (刀根山病院)

担当: 亀岡

主催: 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  
後援: 日本筋ジストロフィー協会

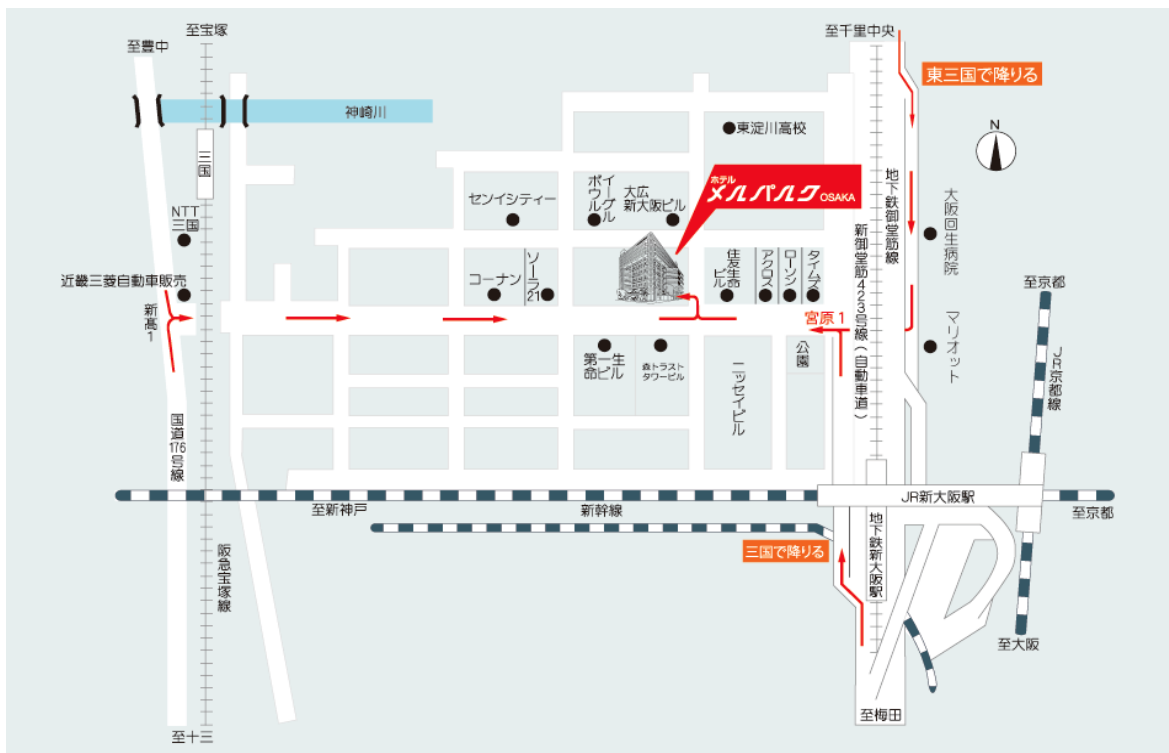
# 電車でお越しの場合

Train



# 車でお越しの場合

Car



会場案内



# 筋ジストロフィー リハビリテーションセミナー (ベーシックコース)

日時 2017年6月11日(日)  
13:00-16:30

会場 川崎リハビリテーション学院  
8階 講堂

筋ジストロフィーのリハビリを行う上で知っておきたい臨床知識  
国立病院機構刀根山病院神経内科 松村 剛

筋ジストロフィーのリハビリテーション総論  
川崎医科大学リハビリテーション医学 花山耕三

変形予防の実際  
国立病院機構広島西医療センターリハビリテーション科 佐藤善信

脊柱変形矯正手術の現況と治療の実際  
市立豊中病院整形外科 柏井将文

在宅における筋ジストロフィーの呼吸理学療法マネジメント  
広島都市学園大学健康科学部リハビリテーション学科 馬屋原康高

筋ジストロフィーの摂食嚥下リハビリテーション  
関西労災病院神経内科 野崎園子

ADLの拡大を目指したかわり  
徳島文理大学保健福祉学部看護学科 多田羅勝義

筋ジストロフィー患者に対するロボットスーツHAL医療用下肢タイプを用いたロボット  
リハビリテーションの実際  
国立病院機構徳島病院整形外科/リハビリテーション科 高田信二郎

**参加費無料(定員:100名)**

(事前申し込みされていない場合、参加をお断りする場合があります)

申込先: [office-mdcst@toneyama.go.jp](mailto:office-mdcst@toneyama.go.jp) 担当 亀岡





# 会場案内

## 川崎リハビリテーション学院

岡山県倉敷市松島672  
 086-464-1179(直通)  
 山陽本線中庄駅下車 徒歩10分

- ※ JR山陽本線中庄駅までは、岡山駅から12分、倉敷駅から4分です。(注)快速は停車しません。
- ※ 新幹線利用の方は、上り・下りとも岡山駅で下車し、上記電車をご利用ください。(新倉敷駅下車は不便)
- ※ お車でお越しの方は第2駐車場をご利用いただけます。(利用料金:1時間100円)
- ※ リハビリテーション学院入口よりお入りいただき、エレベーターで8階におあがりください

# 筋ジストロフィー リハビリテーションセミナー (アドバンスコース)

日時 2017年 **10**月 **15**日 13:00-17:00

会場 国立病院機構仙台西多賀病院大講堂

## 「筋ジストロフィーの シーティングについて語ろう」

### 特別講演

1. 療法士から見たシーティングの基礎知識  
シーティング研究所 木之瀬隆
2. 社会参加のためのシーティングと臨床工学サービス  
横浜市総合リハビリテーションセンター研究開発課 児玉真一

### 指定演題

3. 早期からのシーティングと変形予防  
国立精神・神経医療研究センター病院 脇田瑞木
4. 進行期のシーティングとADL拡大について  
国立病院機構八雲病院 三浦利彦・西村重男・内山英一  
演題名は仮題です

### 一般演題募集中

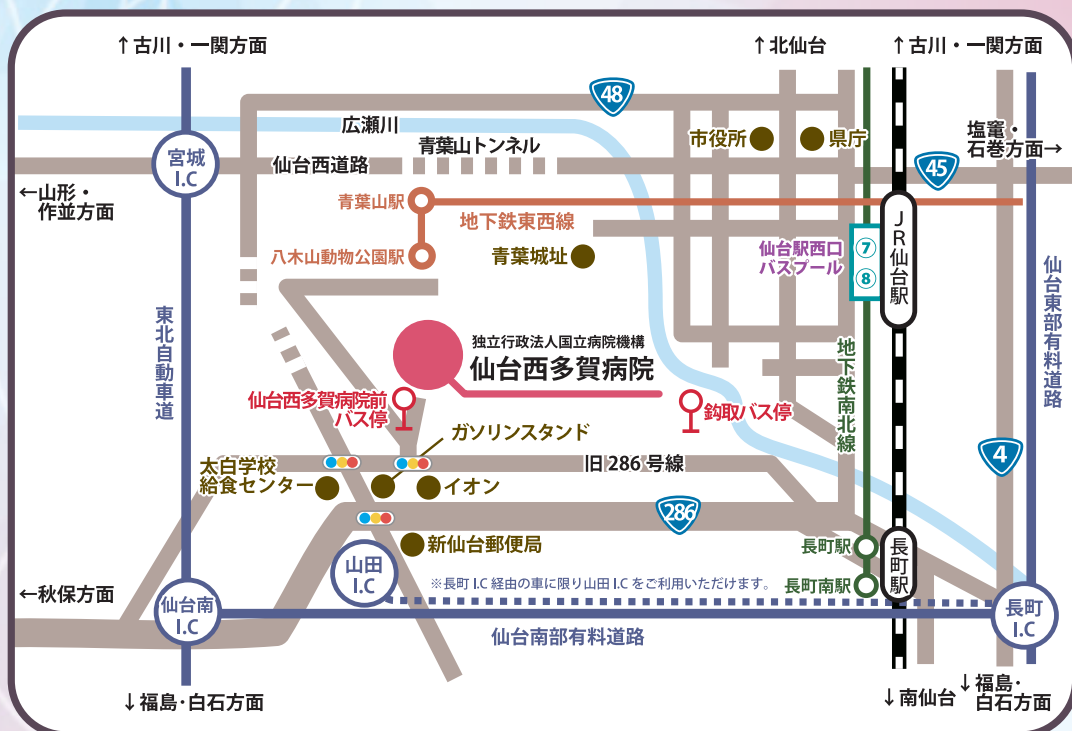
(演題・抄録締め切り 9月30日)

**参加費無料** 定員 先着 100名 (事前申し込み要)

連絡先 : office@mdcst.jp 担当 : 亀岡

# 仙台西多賀病院 へのアクセス

独立行政法人 国立病院機構 仙台西多賀病院  
〒982-8555 宮城県仙台市太白区鉤取本町2丁目11番11号  
TEL 022-245-2111(代表) FAX 022-243-2530



- 東北道をご利用の方へ  
仙台南 I.C. をご利用ください。(東北道～山田 I.C. また、山田 I.C.～東北道はご利用できません。)
- 仙台駅ご利用の方へ  
・仙台駅前西口バスプール⑦・⑧ 番乗車口から「宮城交通」山田自由ヶ丘行乗車、仙台西多賀病院前下車徒歩 5 分。日本平、秋保、川崎、菅生行等は鉤取下車徒歩 10 分。(バス所要時間約 30 分)
- 地下鉄東西線八木山動物公園駅ご利用の方へ  
・地下鉄東西線八木山動物公園下車、バスプール6番乗降口から「宮城交通」日本平行乗車、仙台西多賀病院前下車徒歩 5 分。(バス所要時間約 15 分)
- 地下鉄長町南駅ご利用の方へ  
・地下鉄長町南駅下車、「宮城交通」山田自由ヶ丘行乗車、仙台西多賀病院前下車徒歩 5 分。(バス所要時間約 15 分)
- J R 長町駅ご利用の方へ  
・J R 長町駅下車、「宮城交通」山田自由ヶ丘行乗車、仙台西多賀病院前下車徒歩 5 分。日本平、秋保、川崎、菅生行等は鉤取下車徒歩 10 分。(バス所要時間約 15 分)

筋ジストロフィー関連職種セミナー

# 筋ジストロフィーを知ろう

～筋ジストロフィーに関わるすべての職種の方のために～

日時：2017年7月30日（日）13:00～16:30

会場：千里ライフサイエンスセンター 山村雄一記念ライフホール

## 筋ジストロフィー概論

国立病院機構刀根山病院神経内科

松村 剛

## 遺伝について

国立病院機構刀根山病院神経内科

齊藤利雄

## 心理・子育て支援、医教連携

国立病院機構宇多野病院小児科

白石一浩

## リハビリテーションについて

川崎医科大学リハビリテーション医学

花山耕三

## 地域における疾患マネジメント

国立病院機構まつもと医療センター神経内科

中村昭則

## 社会資源の利用と自立支援

国立病院機構刀根山病院療育指導室

菊池恒成

## 新規治療開発の現状と患者登録

国立精神・神経医療研究センターTMC

木村 円

※筋ジストロフィーにかかわる医療・保健・福祉・介護・教育等関係職種の方を対象としています  
一般の方も参加いただけますが、一般向けの内容ではないことをご確認ください

★ 参加費不要 定員200名 事前申し込み不要 ★

お問い合わせ（刀根山病院 担当 亀岡）

※お問い合わせはできる限りメールでお願い致します。

メール：[office-mdcst@toneyama.go.jp](mailto:office-mdcst@toneyama.go.jp) 電話：06-6853-2001（代表）

主催：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

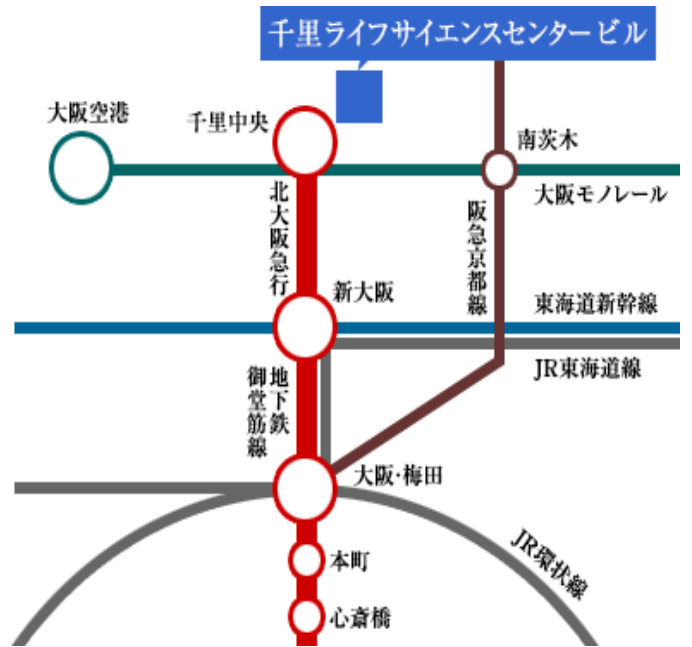
共催：大阪府難病医療情報センター 後援：日本筋ジストロフィー協会





# 会場案内

- 地下鉄（北大阪急行電鉄）  
御堂筋線 千里中央行終点  
「千里中央」駅下車（北口すぐ）
- 伊丹空港からお越しの方  
大阪モノレール 門真市行  
「千里中央」駅下車（徒歩約5分）
- 関西空港からお越しの方  
(1) JR  
「新大阪」駅から地下鉄御堂筋線「千里中央」行にお乗り換えください。  
(2) 南海電気鉄道  
「難波」駅から地下鉄御堂筋線「千里中央」行にお乗り換えください。



近郊マップ



千里中央ライフサイエンスセンター

大阪府豊中市新千里東町1丁目4番2号

☎ 06-68873-2010

筋ジストロフィー関連職種セミナー

# 筋ジストロフィーを知ろう

～筋ジストロフィーにかかわる職種の方のために～

2017

日時

11.26 (日) 13:00～16:30



会場

国立病院機構本部

## 筋ジストロフィー概論

国立病院機構刀根山病院神経内科

松村 剛

## 遺伝について

国立精神・神経医療研究センター小児神経科

竹下絵里

## 教育との連携

国立障害者リハビリテーションセンター小児科

西牧謙吾

## リハビリテーションについて

国立精神・神経医療研究センター身体リハビリテーション科

早乙女貴子

## 地域との連携・情報提供

国立病院機構青森病院神経内科

高田博仁

## 社会資源の利用と自立支援

国立病院機構仙台西多賀病院

相沢祐一

## 新規治療開発の現状と患者登録

大阪大学大学院医学系研究科機能診断科学/神経内科学

高橋正紀

**参加費不要** 定員 150名  
事前申し込み不要

※筋ジストロフィーにかかわる医療・保健・福祉・介護・教育等関係職種の方を対象としています。一般の方も参加いただけますが、一般の方向けでないことをご了解ください。

**お問い合わせ** (刀根山病院 亀岡)

お問い合わせはできるだけメールでお願い致します

連絡先: メール [office@mdcst.jp](mailto:office@mdcst.jp)

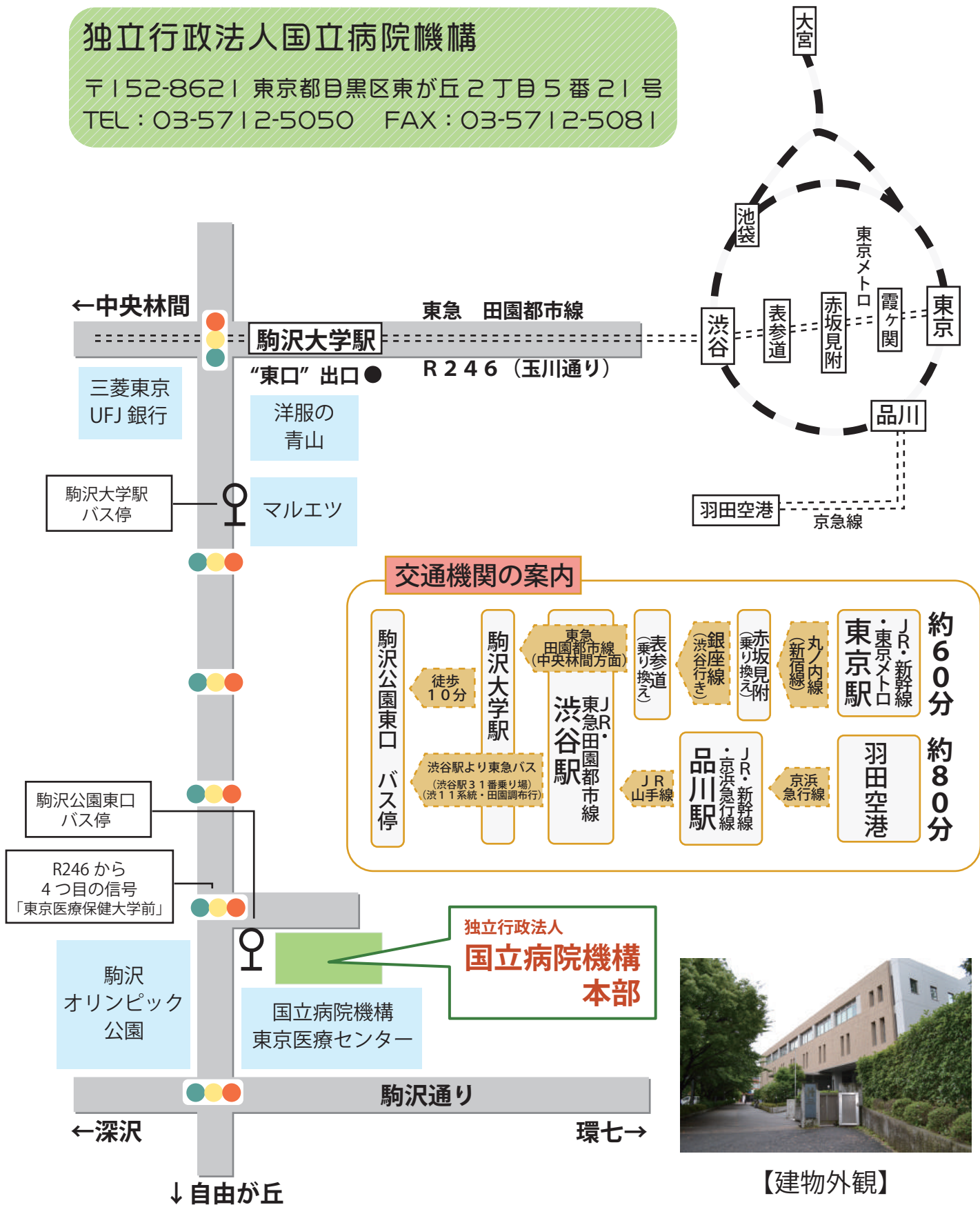
電話 06-6853-2001 (代表)

主催: 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  
後援: 日本筋ジストロフィー協会

# 国立病院機構本部への アクセス

## 独立行政法人国立病院機構

〒152-8621 東京都目黒区東が丘2丁目5番21号  
TEL: 03-5712-5050 FAX: 03-5712-5081





## 第4回

# 筋ジストロフィーの CNS 障害 研究会

日時：2018年1月13日(土)

10:00~17:00(予定)

場所：国立病院機構本部

参加費無料  
事前申込不要

## 一般演題募集中

締切：2017年12月15日まで

連絡先：✉ office@mdcst.jp

国立病院機構刀根山病院 亀岡

(☎06-6853-2001)

## 会場アクセス

電車：東急田園都市線

「駒沢大学駅」から徒歩10分

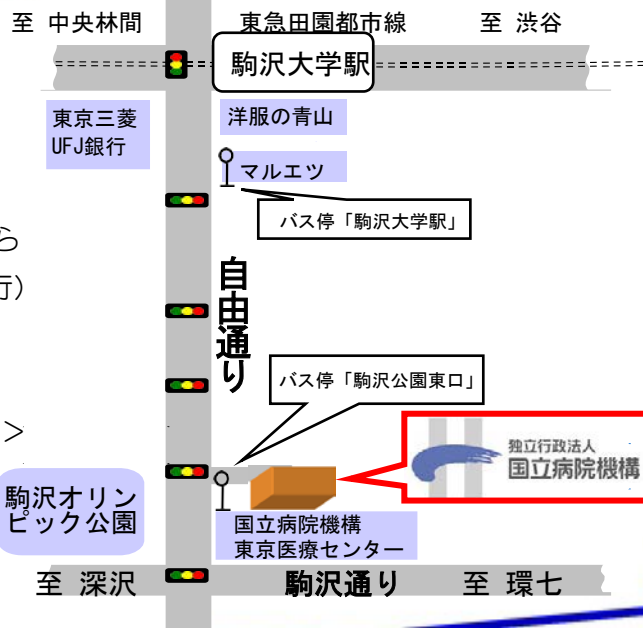
バス：「駒沢大学駅」または「渋谷駅」から

東急バス(渋11系統・田園調布行)

「駒沢公園東口」バス停下車すぐ

<遠方からお越しの方の所要時間目安>

- ・新幹線「東京駅」より約60分
- ・羽田空港より約80分



共催：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  
筋ジストロフィーの臨床開発促進を目指した臨床研究班



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  なし  あり → ( )歳  
 胃ろう  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

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: 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 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

あり → ( )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基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: )
室息や嚥下性肺炎の既往	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"/> いいえ <input type="checkbox"/> はい(治験名: )
嚥下障害に対する手術・治療	医師署名(自筆)
<input type="checkbox"/> なし <input type="checkbox"/> あり(実施年齢 ) 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
経管栄養の有無	注意
<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	<input type="checkbox"/> 患者さま記入欄 <input type="checkbox"/> 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

# 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いて、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。

間違って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( )



**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

## C. あなた（患者さん）が受診している病院について

22. あなたは神経筋疾患の専門の医療スタッフがいる病院（以下専門病院と略します）に通院していますか？

- 通院している  
 通院していない

23. 22で専門病院に「通院していない」と回答された患者さんにお尋ねします。専門病院を受診されていない理由は何ですか？

- 専門医／専門病院が遠方であるため  
 専門医は必要ないため  
 専門医がいるということを知らなかった  
 その他（ ）

24. 自宅から通院先の専門病院までどのくらいかかりますか？

23で「専門医／専門病院が遠方であるため」と回答された方も、その専門病院までの時間を選択ください（通院手段に関係なく実際に通院に要す時間で選択ください）

- 1時間未満  1-3時間  3時間以上

25. 現在定期的に受診している診療科（一つの病院での複数科の場合も含む）を選択ください。

診療科	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
神経内科・小児神経科	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
内科	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
循環器	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
呼吸器	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
内分泌代謝・糖尿病	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
消化器	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
眼科	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
耳鼻科	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
歯科	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
整形外科	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
産婦人科	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
泌尿器科	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

## 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

#### 44. 42で「あり」と答えられた患者さんに伺います。

##### 妊娠・周産期異常はありましたか？

- なし
- あり:どのようなものでしたか？(該当するもの全てを選択ください)
- 妊娠・周産期異常
- 羊水過多  仮死・呼吸障害  嚥下障害
- 筋緊張低下  関節拘縮  流死産  不明
- 分娩異常
- 帝王切開  遷延分娩  吸引分娩
- その他  不明

#### 45. リハビリについて

##### 家でのリハビリ方法について教わったことがありますか？

- なし
- あり

##### 理学・作業療法士によるリハビリを受けていますか？

- なし
- あり:頻度 週( )回程度

##### 言語聴覚士によるリハビリ(嚥下、発声、高次脳機能訓練など)を受けていますか？

- なし
- あり:頻度 週( )回程度

#### 46. 過去2年間で、下記の理由による予定外の入院はありましたか？

該当する理由による入院がなければ「0」を記載してください。

同じ理由の入院が複数回あった場合は全ての入院日数の合計を記載ください。

- 急性呼吸器疾患(肺炎・気管支炎など)で……………( )日
- 心疾患(不整脈・心不全など)で……………( )日
- 骨折、外傷などで……………( )日
- 胆石・胆嚢炎で……………( )日
- 尿路感染(膀胱炎など)で……………( )日
- 下痢・腸炎などで……………( )日
- イレウス・便秘で……………( )日
- その他〔……………〕で……………( )日

#### 47. あなたの担当医(専門医)はあなたの困っていることをどのくらい理解してくれていると思いますか？

- とても理解している
- かなり理解している
- あまり理解していない
- 全く理解していない

**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。

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、ジストロフィン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、自由記載でお願いします。

説明日：        年    月    日

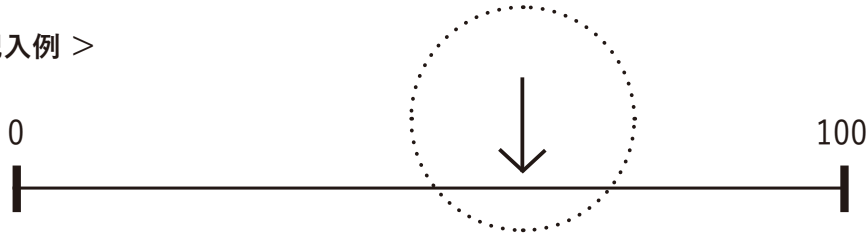
説明者： \_\_\_\_\_





- (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



研究成果の刊行に関する一覧表

書籍

著者氏名	論文タイトル名	書籍全体の編集者名	書籍名	出版社名	出版地	出版年	ページ
Takahashi MP	Clinical features of skeletal muscle and their underlying molecular mechanism	Takahashi MP, Matsuura T	Myotonic Dystrophy: disease mechanism, current management and therapeutic development	Springer		In press	
Matsuura T.	Genetics of myotonic dystrophy	Takahashi MP, Matsuura T	Myotonic Dystrophy: disease mechanism, current management and therapeutic development	Springer		In press	
Kuru S.	Respiratory feature in DM	Takahashi MP, Matsuura T	Myotonic Dystrophy: disease mechanism, current management and therapeutic development	Springer		In press	
Takada H.	Lipid metabolism in DM	Takahashi MP, Matsuura T	Myotonic Dystrophy: disease mechanism, current management and therapeutic development	Springer		In press	
尾方克久	筋ジストロフィー	猿田享男・北村惣一郎	1336 専門家による私の治療 2017～18年版	日本医事新報社	東京	2017	609～610
尾方克久	周期性四肢麻痺	福井次矢, 高木 誠, 小室一成	今日の治療指針 2017	医学書院	東京	2017	949
高橋正紀	筋強直性ジストロフィー	福井次矢, 高木誠, 小室一成	今日の治療指針 2018年版	医学書院	東京	2018	965
松村 剛	筋ジストロフィーの診療ガイドライン	戸田達史	別冊医学のあゆみ「筋ジストロフィー・筋疾患—最近の進歩」	医歯薬出版	東京	2017	107-112

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
Saito T, Kawai M, Kimura E, Ogata K, Takahashi T, Kobayashi M, Takada H, Kuru S, Miki T, Matsumura T, Yonemoto N, Fujimura H, Sakoda S	Study of Duchenne muscular dystrophy long-term survivors aged 40 years and older living in specialized institutions in Japan	Neuromuscular Disorders	27	107-114	2017
Kadoya M, Ogata K, Suzuki M, Honma Y, Momma K, Yatabe K, Tamura T, Kaida K, Miyata N, Nishino I, Nonaka I, Kawai M.	A Japanese male with a novel ANO5 mutation with minimal muscle weakness and muscle pain till his late fifties.	Neuromuscular Disorders	27(5)	477~480	2017
Zhu W, Eto M, Mitsunashi S, Takata K, Beck G, Sumi-Akamaru H, Mochizuki H, Sakoda S, Takahashi MP, Nishino I	GNE myopathy caused by a synonymous mutation leading to aberrant mRNA splicing	Neuromuscular Disorders	28(2)	154-157	2018
Matsumura T, Matsui M, Iwata Y, Asakura M, Saito T, Fujimura H, Sakoda S	A pilot study of tranilast for cardiomyopathy of muscular dystrophy	Internal Medicine	57	311-318	2018
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	Intern Med.	E-pub Mar 9		2018
Fujino H, Shingaki H, Suwazono S, Ueda Y, Wada C, Nakayama T, Takahashi MP, Imura O, Matsumura T.	Cognitive impairment and quality of life in patients with myotonic dystrophy type 1.	Muscle Nerve.	57	742-748	2018
Fujino H, Saito T, Takahashi MP, Takada H, Nakayama T, Ogata K, Rose MR, Imura O, Matsumura T.	Validation of The Individualized Neuromuscular Quality of Life in Japanese patients with myotonic dystrophy.	Muscle Nerve.	In press		

Adachi K, Hashiguchi S, Saito M, Kashiwagi S, Miyazaki T, Kawai H, Yamada H, Iwase T, Akaike M, Takao S, Kobayashi M, Ishizaki M, Matsumura T, Mori-Yoshimura M, Kimura E.	Detection and management of cardiomyopathy in female dystrophinopathy carriers.	Journal of the Neurological Science	In press			
Furuta M, Kimura T, Nakamori M, Matsumura T, Fujimura H, Jinnai K, Takahashi MP, Mochizuki H, Yoshimura M	Macroscopic and microscopic diversity of missplicing in the central nervous system of patients with myotonic dystrophy type 1.	Neuroreport	29	235-240	2018	
Mori-Yoshimura M, Segawa K, Minami N, Oya Y, Komaki H, Nonaka I, Nishino I, Murata M	Cardiopulmonary dysfunction in patients with limb-girdle muscular dystrophy 2A.	Muscle Nerve	55(4)	465-469	2017	
Uruha A, Hayashi YK, Mori-Yoshimura M, Oya Y, Kanai M, Murata M, Nishino I	A 31-Year-Old Man with Slowly Progressive Limb Muscle Weakness and Respiratory Insufficiency.	Brain Pathol.	28(1)	123-124	2018	
Cortese A, Laura M, Casali C, Nishino I, Hayashi YK, Magri S, Taroni F, Stuardi C, Savari P, Moggio M, Ripolone M, Prella A, Pisciotto C, Sagnelli A, Pichiecchio A, Reilly MM, Buratti E, Pareyson D	Altered tdp-43 dependent splicing in hspb8-related distal hereditary motor neuropathy and myofibrillar myopathy.	Eur J Neurol.	25(1)	154-163	2018	
Mori-Yoshimura M, Mizuno Y, Yoshida S, Minami N, Yonemoto N, Takeuchi F, Nishino I, Murata M, Takeda S, Takahashi Y, Kimura E.	Social involvement issues in patients with Becker muscular dystrophy: A questionnaire survey of subjects from a patient registry.	Brain Dev.	40(4)	268-277.	2018	
Mori-Yoshimura M, Mitsuhashi S, Nakamura H, Komaki H, Goto K, Yonemoto N, Takeuchi F, Hayashi YK, Murata M, Takahashi Y, Nishino I, Takeda S, Kimura E.	Characteristics of Japanese Patients with Becker Muscular Dystrophy and Intermediate Muscular Dystrophy in a Japanese National Registry of Muscular Dystrophy (Remudy): Heterogeneity and Clinical Variation.	J Neuromuscul Dis.	E-pub Mar 26		2018	

松村 剛	施設医療から地域・国際連携へーTranslational research時代の筋ジストロフィー医療.	医療	71	387-390	2017
諏訪園秀吾, 松村剛	筋ジストロフィー医療の今日と未来ー疾患解析・治療可能性・心理支援ー.	医療	71	396-398	2017
井村修、藤野陽生、高橋正紀	筋ジストロフィーのQoL自己評価法	医療	71・10	404-408	2017
久留 聡, 鈴木重明, 尾方克久, 小林道雄, 石田千穂, 渡辺千種, 松村 剛	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	57(10)	562~566	2017
石垣景子	XIV. 染色体・遺伝子検査各論 i)神経・筋疾患.	小児内科	49増刊「小児臨床検査のポイント2017」	562-566	2017
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	23・12	18-22	2018