



## ジストロフィン症（デュシェンヌ型筋ジストロフィー、ベッカー型筋ジストロフィー）

### - 患者登録のご案内 -

日頃より診療・研究へのご理解とご協力をありがとうございます。

国立精神・神経医療研究センターで行われております 神経筋疾患患者登録 Remudy（レムディー）では、これまでに治験の募集や疾患情報の提供など、患者さんや先生方にお役に立てるような情報を発信しております。また、いただいたデータを用いた疫学研究も進めております。

この登録は精神・神経開発費の研究班により運営され、希少疾病の治験・臨床研究促進のため運用されています。登録方法は以下の通りです。

- ①患者さんが持参された登録用紙・医師用同意書をご記載いただきます。  
（はじめに研究説明文書をご覧ください。Remudy サイトに掲載しております。）  
↓
- ②遺伝子検査結果の原本のコピーと一緒に患者さんにお渡しください。  
↓
- ③患者さんご自身で簡易書留（推奨）にて事務局へ郵送いただきます。

上記の方法で患者さんご自身の意志で登録を行っていただきます。

お手数をおかけし誠に恐縮ではございますが、ご協力を賜りますようお願い申し上げます。

ご不明な点がございましたら、下記連絡先までお問い合わせください。

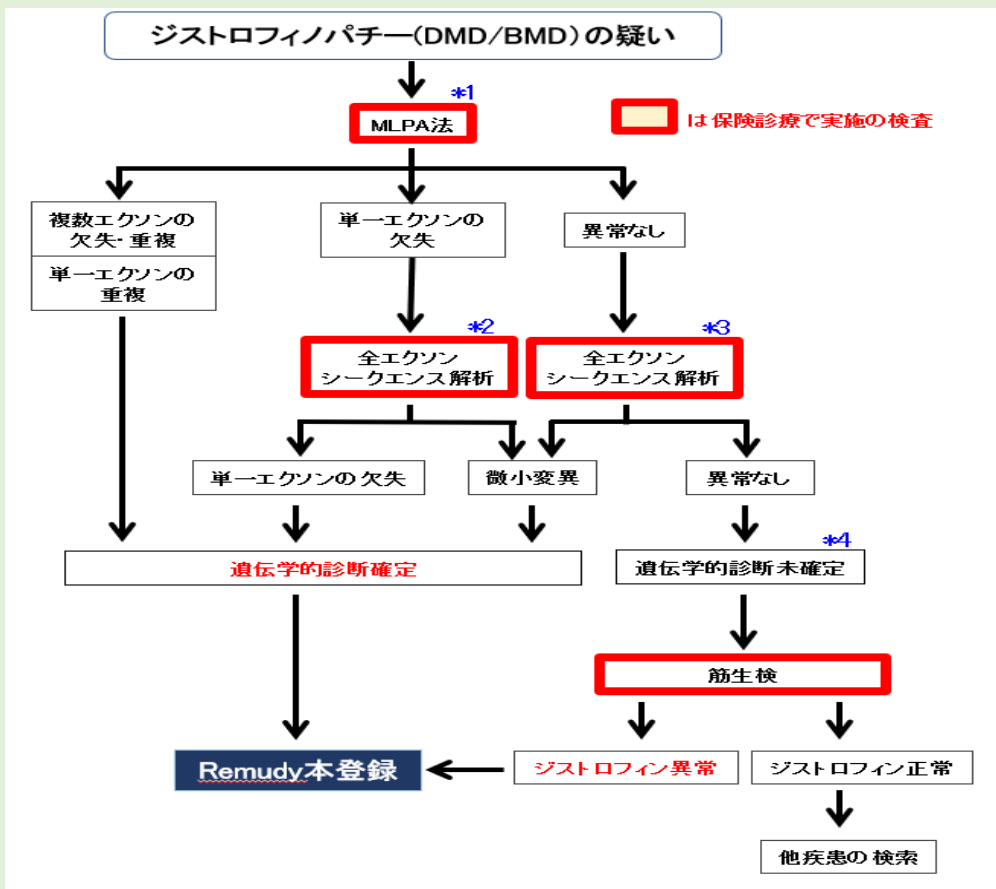
また、GNE ミオパチー、筋強直性ジストロフィー、顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー（FSHD）、先天性筋疾患の患者登録につきましても、どうぞよろしくようお願い申し上げます。

研究代表者・事務局責任者  
〒187-8551 東京都小平市小川東町 4-1-1  
国立研究開発法人 国立精神・神経医療研究センター  
神経筋疾患患者登録センター Remudy 事務局  
中村 治雅

Remudy サイト URL : <https://remudy.ncnp.go.jp/dystrophinopathy/>



本登録までに各種検査が必要になります。MLPA法の結果によって、詳しい検査が必要な場合がございます。下記フローをご確認ください。



**\*1 MLPA (Multiplex Ligation Probe Amplification)**

意義：全エクソンの欠失・重複が判定できます。DMD/BMDの約7割の患者さんにおいて遺伝学的診断が可能です。

**\*2 MLPA法で検出された「単一エクソン欠失」の確定について**

意義：MLPA法での結果が「単一エクソン欠失」の際には、1) 本当に単一エクソン欠失が存在する場合と、2) 実際には欠失はなく、プローブ部位の微小変異によって当該エクソンが検出できていない場合があります。MLPA法で「単一エクソン欠失」の場合は、1) と2) を鑑別するために、プローブ領域を含むシーケンス解析が必要になります。

方法：MLPA法のプローブ領域での微小変異の有無を確認することが主たる目的となりますが、DMD遺伝子の全エクソン領域（前後数十塩基のイントロンを含む）の解析が行われます。

申込先：公益財団法人かずさDNA研究所にて保険診療下で検査を実施されていますがその際にはMLPA法で単一エクソンの欠失があったことを記載する様にしてください（検査名：「筋ジストロフィー遺伝子検査」）。国立精神・神経医療研究センターでは解析を受け付けていません。

※2016年4月に「遺伝学的検査の実施に関する指針」において、DMDおよびBMDが疑われる場合、患者1人につき2回の遺伝学的検査の実施が保険診療で認められるようになりました。

**\*3 MLPA法で欠失/重複が検出されない場合の追加検査について**

意義：MLPA法で異常が検出されない症例では、微小変異の有無を調べる必要があります。

方法：DMD遺伝子の全エクソン領域（前後数十塩基のイントロンを含む）の解析。  
申込先：公益財団法人かずさDNA研究所にて保険診療下で検査を実施されています（検査名：「筋ジストロフィー遺伝子検査」）。国立精神・神経医療研究センターでは解析を受け付けていません。

※2016年4月に「遺伝学的検査の実施に関する指針」において、DMDおよびBMDが疑われる場合、患者1人につき2回の遺伝学的検査の実施が保険診療で認められるようになりました。

**\*4 次世代シーケンス解析でも異常がない場合**

DMD遺伝子のディープイントロンなどに変異があるか、DMD/BMD以外の筋疾患である可能性があります。このような例の診断には筋生検が必要です。筋生検検体を用いた免疫染色やウェスタンブロット法によりジストロフィン蛋白質の欠損によりDMD/BMDの確定診断が可能です。

