

顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー (FSHD)

- 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。

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、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)、GNE ミオパチー、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

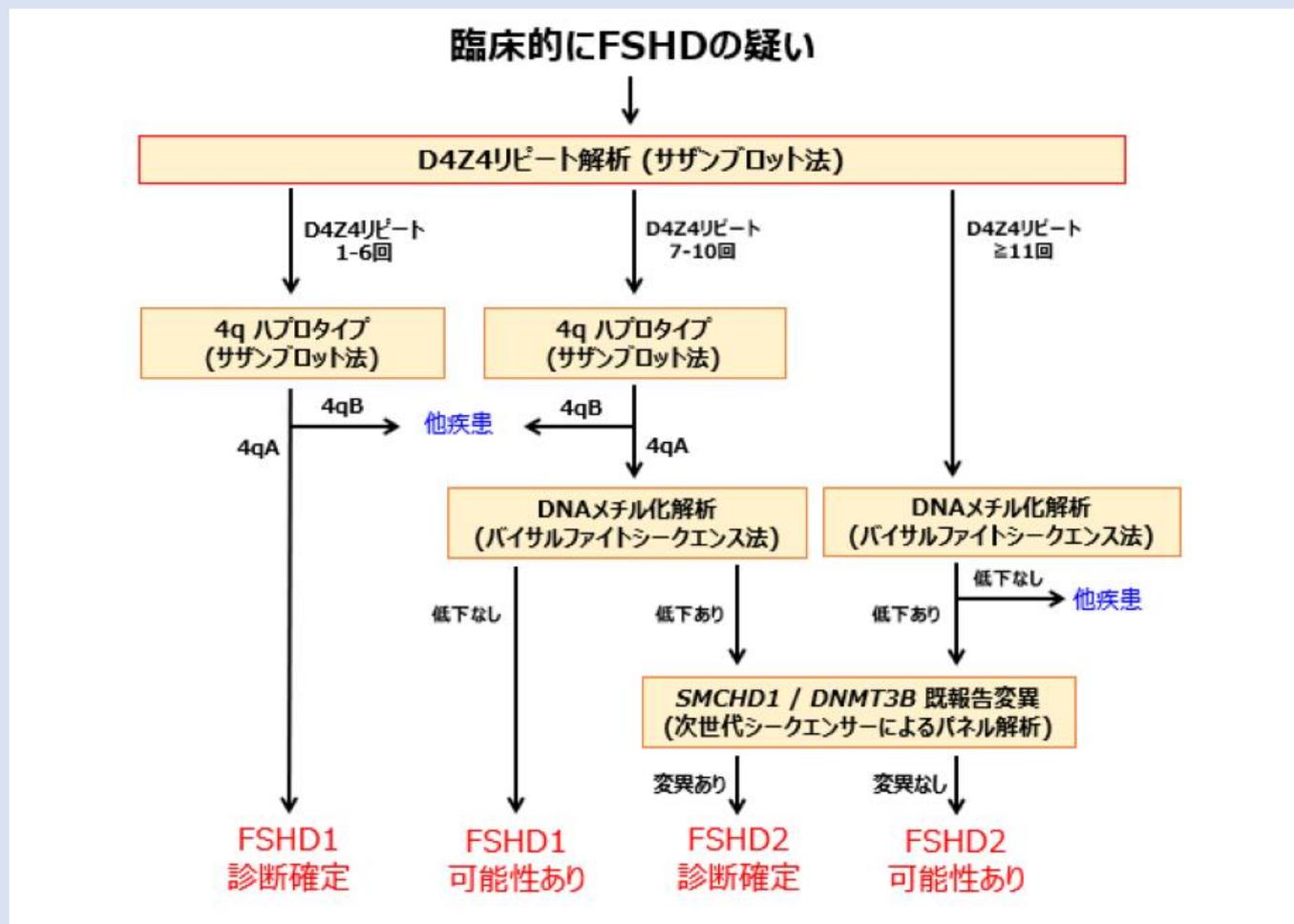
中村 治雅

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



※2018年7月以前に報告されている方の中には追加で解析が必要となる場合があります。

国立精神・神経医療研究センター 疾病研究第一部 HP をご覧いただき、解析をご依頼ください。



*1 FSHDの中で、FSHD1は常染色体優性遺伝形式を取り、一親等内にFSHD1の家族歴があれば、罹患家族も同一の原因で発症している可能性が考えられます。しかし、将来的に治験が行われた際に、その情報をお送りするためには遺伝学的診断が確定している必要があります。また、FSHD2は多因子による影響で発症するため、家族歴のみでは診断が確定できません。

*2 2018年7月以前に報告されている方では、D4Z4リピートが1-6回の場合には4qハプロタイプの解析をせずにFSHD1と診断されております。しかし、遺伝学的解析の進歩により、D4Z4リピートが1-6回である場合でも、4qAハプロタイプであることの確認が必要となりました。詳細は、国立精神・神経医療研究センター 疾病研究第一部HPをご参照ください。

*3 近年では、4qハプロタイプ、D4Z4リピートのメチル化、SMCHD1/DNMT3B/LRIF1変異の解析は診断的に行われていますが、以前は研究的な側面が強く、網羅的には行われていませんでした。これらの解析が行われていない場合は、国立精神・神経医療研究センター 疾病研究第一部HPをご参照いただき、ご解析をご依頼ください。

*4 現時点の解析方法では、D4Z4リピートが11回以上の症例は4qAハプロタイプかの確認ができません。

【国立精神・神経医療研究センター 疾病研究第一部】

HP: <https://www.ncnp.go.jp/nin/guide/r1/FSHD.html>

【遺伝学的診断の報告書に関するお問い合わせ】

Remudy事務局ではなく、mbx☆ncnp.go.jp (☆を@にご変更ください)にお問い合わせください。患者さんご本人ではなく、主治医よりご連絡いただく必要があります。またお返事に少しお時間がかかることもございますこと、ご了承ください。

