



日増しに暖かさを感じる今日のごころですが、みなさま、いかがお過ごしでしょうか。

筋疾患の領域では、新しい治療法の開発に向けて、これまでも研究者のネットワークである MDCTN と患者さんの登録システムである Remudy が、共に協力して先駆的な活動を続けてまいりました。これらにより、いくつかの疾患では治験が行われるようになってきました。現在、この二つをより連携して運用するために、新しい仕組みづくりが進んでいます。MDCTN と Remudy の運営委員会や事務局を統合して行こうという取り組みです。2019 年度からの開始に向け、着々と準備が進められています。次の新しい Remudy 通信では、ご紹介できると思います。

今回の Remudy 通信では、患者さんへのアンケートの紹介がされています。このようなアンケートは、患者さんの実際の困っていることや、生の声、日々の実態を知るためにはとても重要な調査です。これらの結果から、まずは患者さんの実態を知り、そこから何を改善していくべきか、どのような研究をするべきかが見えてきます。ぜひ、対象の方々にご協力のほどお願いします。

最後に、すでに過ぎてしまっておりますが、毎年2月最終日は世界希少・難治性疾患の日（Rare Disease Day（レアディーズ）：RDD）です。より良い診断や治療によって、希少・難治性疾患の患者さんの生活の質の向上を目指し、2008 年からスウェーデンで始まりました。日本でも 2010 年から 2 月最終日にさまざまなイベントが開催されています。筋肉の病気は、多くがこのレアディーズにあたります。ぜひ、ご興味ある方は毎年 2 月の活動にご参加ください。

では、みなさま、季節の変わり目ですのでくれぐれもご自愛ください。

中村 治雅

筋強直性ジストロフィー健康関連自己評価指標

『MDHI-J』の論文について

大分大学教育学部 藤野 陽生先生

筋強直性ジストロフィー

筋強直性ジストロフィーは、筋力低下に加え、疲労感や日中の眠気、睡眠の問題などを伴うことが多く、社会生活のさまざまな領域で問題が生じてくることがあります。新しい治療法や支援方法の開発のためには、検査や機能評価による客観的な評価に加え、患者さん自身による主体的な評価が重要とされています。

近年では患者登録レジストリのように、国際共同を進めていくために、共通のデータ収集や評価方法開発が必要とされています。本症による症状がどのくらい生活に影響していると感じられているかを主体的に評価する国際的な指標の一つに、「筋強直性ジストロフィー健康関連自己評価指標」（MDHI）というものがあります。項目が 114 個もあるので、答えるのは少し大変なところもありますが、この病気の多様な症状に対応した評価票になっています。我々は、MDHI の日本語版を作成し、生活習慣の異なる日本でも患者さんの問題を正しく捉えることができているか等確かめるために患者さんにご協力いただいて調査を行いました。その結果、日本でも MDHI で海外と共通の評価ができることが確認できました。ご協力いただいた患者さん達に感謝します。また、本研究は国立病院機構刀根山病院、青森病院、東埼玉病院、大阪大学、大分大学の共同研究として行われた成果です。

このような病気では、患者さんの生活上の負担を理解したうえで、ニーズに応じた治療や支援の開発を、患者さんと協力して進めていくことがとても大切です。今後は、患者さんの生活支援や負担感軽減のための支援につながる成果を発信していければと願っています。



▼MDHI の開発者である Dr. Heatwole と研究チームの集合写真



MUSCLE & NERVE

<https://onlinelibrary.wiley.com/doi/abs/10.1002/mus.26422>

Remudy WEB登録システム

WEB 登録システムがリニューアルいたします。

新しい登録システムは、よりセキュリティに優れ、患者さんはスマートフォンからでも最新のご自分のデータをご覧頂けるようになります。

運用開始は、準備が整い次第順次ご案内させていただきます。

ご利用にはメールアドレスが必須となります。ご案内まで今しばらくお待ち頂くようお願いいたします。

これに伴い、誠に申し訳ございませんが、現在ご利用頂いているシステムの使用は **3 月末**までとなりますのでご注意ください。（イメージ画像）



藤野先生

▲メンバーで相談をしながら MDHI の翻訳をしたとき

デュシェンヌ型 (DMD)

アンケート

GNE ミオパチー

こんにちは。いつも Remudy の活動にご理解とご協力を頂き、ありがとうございます。DMD の患者さん・ご家族の皆さんへ、アンケート調査のお知らせです。


私たちは 2012 年～2013 年に一度、DMD 患者さん・ご家族の皆さんにアンケート調査を行い、医療・ケアの全国実態調査を行いました。この調査結果は、デュシェンヌ型診療ガイドライン 2014 が出される以前の、患者さん・ご家族の実態を知る、貴重な資料になりました。アンケートにご協力いただいた皆さん、本当にありがとうございました。

デュシェンヌ型診療ガイドライン 2014 が出て 4 年がたちました。そこで今回、ほぼ同じ内容で、2 回目のアンケート調査を行いたいと思います。今回のアンケート調査の結果を前回の結果と比較して、全国の DMD 患者さんの医療・ケアが向上しているかどうかを検討します。この調査結果は、皆さんの医療とケアの向上に役立てられ、診療ガイドライン改訂の重要な資料となります。

今回のアンケート調査の対象となる患者さん・ご家族の皆さんには、この Remudy 通信にアンケート調査用紙が同封されていますので、ご確認ください。

日本全国の DMD 患者さんの医療・ケアの実態を、より良く把握できるように、できるだけ多くの患者さん・ご家族に、アンケートに回答していただけることを願っています。前回のアンケート調査に参加していない方も、ぜひご参加ください。

皆さんのご回答を、心よりお待ちしております。どうぞよろしく願います。


トランスレーショナル・メディカルセンター 竹内 美実 

GNE ミオパチーは若年成人で発症することが多い緩徐進行性の遠位型ミオパチーです。国内には約 400 人の患者さんがいると推察されており、半数程度の方が Remudy に登録されています。本疾患のレジストリとしては、世界最大の規模です。

近年、GNE ミオパチーに関する病態解明や治療研究が進んでいます。一方、病気の合併症については、海外の論文で血小板減少性紫斑病や睡眠時無呼吸症候群を合併するとの報告はあるものの、いずれも少数例での報告であり、実態は未解明のままです。この調査を通じて罹患しやすい合併症を把握できれば、早期発見・早期治療に繋げることができます。

また妊娠や育児、育児について悩んでおられる患者さんも多くいらっしゃると思います。妊娠による GNE ミオパチーの進行が不安、妊娠中の合併症が心配、という声もお伺いしますが、本症合併妊娠に関する論文は合計 5 症例報告されているのみです。今回、妊娠・出産をご経験された患者さんの経過をお伺いし、今後育児を希望される患者さんや産婦人科医の先生方にとって重要な情報源とさせていただきたいと思っております。

GNE ミオパチーのように、患者さんが大変少ない病気ではまとまった情報を集めることが難しく、今回の調査にご協力いただけます患者さんの情報は極めて重要です。分量が大変多く、また答えにくい質問もあり、ご負担をおかけしてしまい、申し訳ございません。今の世代の患者様、次の世代の患者様、担当医、ご家族、皆様にとって大変有用な情報としてまとめられます様努力いたしますので、ご協力の程どうぞよろしく願います。

脳神経内科 医長 森 まどか/疾病研究第一部 研究生 吉岡 和香子 

Remudy 事務局からのご案内

ジストロフィン症・GNE ミオパチー・先天性筋疾患にご登録の患者さんへの臨床情報データ更新のお願いは、医師署名日から数えて約 1 年後にご案内をしております。

更新用紙を送っていただく際には、お手元にコピーを保管されることをおすすめします。そうして頂くことにより、次回更新用紙へのご記入がスムーズになるかと思えます。または、WEB 登録システムをご利用頂くことにより、過去のデータを確認することができます。

是非、ご活用ください。



Remudy 情報発信

Remudy では様々な形で情報を発信しております。

▼ Remudy メールマガジン (無料)

メルマガ登録

ご登録はメールアドレスの入力だけです。Remudy に患者登録をしていない方もご登録可能です。



過去の配信一覧



http://www.remudy.jp/mail_archive/

Remudy (レムディー) 事務局

お問い合わせはできる限りメールがファックスをお願いします

ジストロフィン症(DMD/BMD/IMD)・GNE ミオパチー (縁取り空胞を伴う遠位型ミオパチー)

先天性筋疾患 (先天性筋ジストロフィー・先天性ミオパチー・筋原線維ミオパチー・先天性筋無力症・その他の先天性筋疾患)

国立研究開発法人 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

神経・筋疾患患者登録センター (Remudy)

患者情報登録部門 中村 治雅

脳神経内科 森 まどか (縁取り空胞を伴う遠位型ミオパチー)

小児神経科 石山 昭彦 (先天性筋疾患)

〒187-8551 東京都小平市小川東町 4-1-1

Tel / Fax : 042-346-2309 (直通)

E-mail : remudy@ncnp.go.jp

Remudy



筋強直性ジストロフィー (DM)

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 臨床神経生理学研究室

神経・筋疾患患者登録センター (Remudy)

患者情報登録部門

筋強直性ジストロフィー担当事務局 高橋 正紀

〒565-0871 大阪府吹田市山田丘 1-7

Tel / Fax : 06-6879-2587

E-mail : DM-touroku@neuro.med.osaka-u.ac.jp