



縁取り空胞を伴う遠位型ミオパチー 患者登録開始のお知らせ



神経・筋疾患の臨床に携わっておられる先生方

前略

日頃より診療・研究へのご理解、ご協力ありがとうございます。

「遺伝性神経・筋疾患における患者登録システムの構築と遺伝子診断システムの確立に関する研究」班では、稀少疾病である縁取り空胞を伴う遠位型ミオパチー（DMRV、GNEミオパチー）の治験・臨床研究促進のため、「縁取り空胞を伴う遠位型ミオパチー（DMRV）患者登録システム」を2012年6月1日より運用いたします。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・医師用同意書を御記載いただきます。
2. 遺伝子検査の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. 患者さんご自身で書留郵便で当方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。なお、登録システムの説明、および患者さん用文章は神経・筋疾患登録センターホームページ(URL:<http://www.remudy.jp/>)に掲載されております。

- * 縁取り空胞を伴う遠位型ミオパチーの患者様のうち、遺伝子検査でGNE遺伝子(UDP-N-acetylglucosamine 2-epimerase/ N-acetylmannosamine kinase)に変異がある患者さんが対象です。
- * 遺伝子診断を受けていない患者さんは、国立精神・神経医療研究センターTMC臨床開発部で検査が可能です。(<http://www.ncnp.go.jp/nin/guide/r1/DMRV.html>) をご参照の上、まず遺伝子診断を受けていただき、登録をおすすめください。
- * 詳細は、神経・筋疾患患者登録センターホームページ(<http://www.remudy.jp/>) をご参照いただけますと幸いです。ご不明の点につきましては、下記連絡先までご一報くださいますよう、お願い申し上げます。

お手数をおかけし、誠に恐縮でございますが、何卒ご理解の上、ご協力いただければ幸いと存じます。

なお、これまで同様デュシェンヌ型筋ジストロフィー男性患者およびベッカー型筋ジストロフィー男性患者の登録もよろしく願いいたします。

草々

2012年5月15日

【 主任研究者連絡先 】

〒187-8551 東京都小平市小川東町4丁目1番1号
(独)国立精神・神経医療研究センター病院 神経内科
電話:042-341-2711(代表)
担当者 : 森 まどか(yoshimur@ncnp.go.jp)

【 登録書類の返送先 】

〒187-8551 東京都小平市小川東町4丁目1番1号
(独)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患者情報登録部門
責任者 : 木村 円