

先天性筋疾患患者登録開始のお知らせ

先天性筋疾患の患者 主治医の先生方

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。

このたび、先天性筋疾患の治療研究・臨床治験の発展のために、先天性筋疾患の患者さんの登録システムを作成いたしました。

筋病理や遺伝子診断に基づいた詳細な臨床情報は、治療研究を促進する上で欠かせないものです。将来的な治療実現に備えて早急に整備する必要があると考えました。そのため「先天性筋疾患の患者登録システム」を2016年9月より運用を開始しました。ご協力いただける先生におかれましては、患者さんが持参された登録用紙・医師用同意書等を御記載いただき、筋病理や遺伝子検査の結果の原本コピーと一緒に、患者さんにお渡しいただければと存じます。患者さんがご自分で書留郵便にて当方へ郵送いただくことになっております。

なお対象は先天性筋疾患と診断されている方です。筋病理や遺伝子による診断が行われていることが好ましいと考えていますが、それらの検査で診断が得られていない例や未実施例でも、筋原性酵素、筋電図、骨格筋 MRI などの各種検査で診断に矛盾しないと主治医の先生が臨床診断していただいている方も登録の対象となります。ただし診断精度を保つため、その場合は小児神経専門医、神経内科専門医の先生の診断に限らせていただきます。

記載方法など詳細につきましては、患者さんの持参されている書式の内容および Remudy のホームページにある「先天性筋疾患」をご参照ください。<http://www.remudy.jp/congenital/> 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はございますが、何卒ご理解のうえ、ご協力いただければ幸いです。

期間：2026年2月28日まで。以後も更新される予定です。

「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」の規則に則って公開いたします。

草々

【 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
国立研究開発法人
国立精神・神経医療研究センター 病院
小児神経科
電話：042-341-2711（代表）
担当者：石山 昭彦 (ishiyama@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
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患者情報登録部門
電話 & FAX：042-346-2309
責任者：中村 治雅

【 苦情等の窓口 】

倫理委員会事務局 e-mail: rinri-jimu@ncnp.go.jp