

患者さん用
カルテ控え用

筋肉の病気が疑われるお子さんをお持ちの方へ

— お子さんの検査のための説明書 —

(1998 年度版)

(2006 年度改訂版)

これまでの診察でわかったこと
遺伝子検査について説明書/同意書

これまでの診察でわかったこと

あなたのお子さんは、筋肉の力が通常より少し弱くなっているようです。
お子さんの状況について、これまでにわかっていることをお知らせします。

1. 筋肉の機能について

私たちの身体は、骨と筋肉で支えられており、歩いたり物を持ったりすることができます。

右図のように、私たちがテーブルの上のボールを持ち上げることができるのは、脳が「ボールを取れ」という指令を出し、この指令が脊髄や神経を通して腕の筋肉に伝えられ、筋肉を動かすからです。

運動の機能が低くなっているということは、このしくみのどこかに問題があることが疑われます。



2. 血液検査の結果について

あなたのお子さんは、これまでの血液検査で、クレアチンキナーゼ (CK) や G O T (ジ-オーティー エ-エステー A S T)、G P T (ジ-ピーティー エ-エルティー A L T) といった検査値が通常よりもかなり高いことがわかっています。クレアチンキナーゼは筋肉の細胞の中にあり、また、G O T、G P T は、筋肉および赤血球と肝臓の細胞の中にあるので、普通は血液中には出てこないものです。したがって、これらの3つの値が高いということは、筋肉が壊れているサインとなるため、あなたのお子さんは筋肉が壊れやすい病気にかかっている可能性が高いと思われます。

3. これまでの検査結果から予想される病気

筋肉が壊れやすい病気には多くの種類があるのですが、運動機能が低くなり、血液中のクレアチンキナーゼが高くなるものとしては、次のページのような病気が考えられます。

筋炎

甲状腺機能障害

筋ジストロフィー

脊髄性筋萎縮症

代謝性ミオパチー

ミトコンドリアミオパチー

糖原病（ポンペ病、垂井病、マッカードル病など）

先天性ミオパチー

4．正確な診断がつくことの利益

筋炎や代謝性ミオパチーといった病気では、できるだけ早く治療を開始することが必要です。特にポンペ病では酵素補充療法ができるようになりました。そのほかの病気の中には治療が困難なものもありますが、そのような場合でも、正確な診断がつくことにより、今後の適切な対策を立てることができます。また、新しいことがわかったときに、役に立ちそうなことを早く取り入れることができます。また、筋肉の病気の多くでは、全身麻酔をかけたときに、筋肉の強直や高熱が出て危険な「悪性高熱^{あくせいこうねつ}」という状態になることがあります。あらかじめ病名がわかっていることで、前もって注意することができます。また、GOT、GPT は、肝炎の場合にも検査値が高くなりますので、肝臓の病気でないことを確かめるためにも、病名がわかっていた方がよいと思われます。

5．筋肉の病気の検査について

お子さんが筋肉に関係する病気かどうか、もしそうであれば、どの種類の病気なのかを確実に診断するためには、血液検査など、いくつかの検査を組み合わせで行う必要があります。

血液検査	画像による検査	その他の検査
甲状腺ホルモン	骨格筋エコー	融電図
乳酸	骨格筋 CT	髄液検査
ビルピン酸	心エコー	筋電図
尿酸	頭部 CT	末梢神経伝導速度
アンモニア	頭部 MRI など	筋生検 など
血糖 など		

メ 毛

筋ジス遺伝子検査説明書 1998 年度版（1999 年 1 月 21 日）
2006 年度改訂版（2006 年 8 月 25 日）

筋ジストロフィーの遺伝子検査についての 説明書/同意書

（1998 年度版）

（2006 年度改訂版）

1 . この説明書について

この説明書は、筋肉に關係する病気が疑われているお子さんをお持ちの方に、筋ジストロフィーの遺伝子検査について説明するものです。医師の説明をおぎなうためのものですので、よくお読みになって、かならず医師の説明も受けてください。わからないことがあれば、遠慮なく医師にたずねてください。

2 . 遺伝子検査^{いでんしけんさ}について

最近になって、筋肉の病気のうち、筋ジストロフィーという病気（なかでも、デュシェンヌ型とベッカー型、および福山型先天性筋ジストロフィー）については、血液の中の遺伝子を調べることにより、病名の診断ができるようになってきました。これを遺伝子検査といいます。

これまで筋肉の病気が疑われた場合には、筋肉の組織をとって調べる「筋生検^{きんせいけん}」が、診断に欠かせない大切な検査として行われてきました。しかし、筋肉を取るために、局所麻酔をかけて手術をし、入院も必要となりますので、お子さんにとって、身体的・心理的な負担がかかります。もし、遺伝子検査で筋ジストロフィーの診断がついた場合は、筋生検をしなくてもすむ可能性がでてきます。

検査を受けるかどうかは、ご本人（お子さんが小さい場合には保護者）の自由です。遺伝子検査は、普通の検査とちがう特徴をもっていますので、よくご検討のうえ、受けるかどうかをお決めください。検査をご希望の場合は特別の同意書が必要になります。

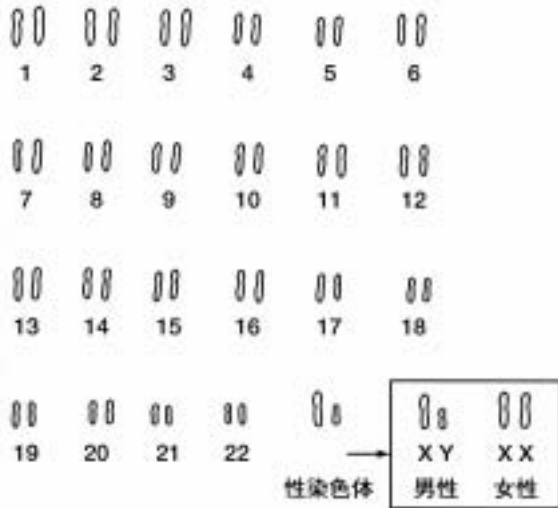
遺伝子検査の目的

血液をとって、その中の遺伝子を調べます。

私たちの遺伝子は、細胞の中にある染色体（次ページの図 1）のうえにのっています（次ページの図 2）。

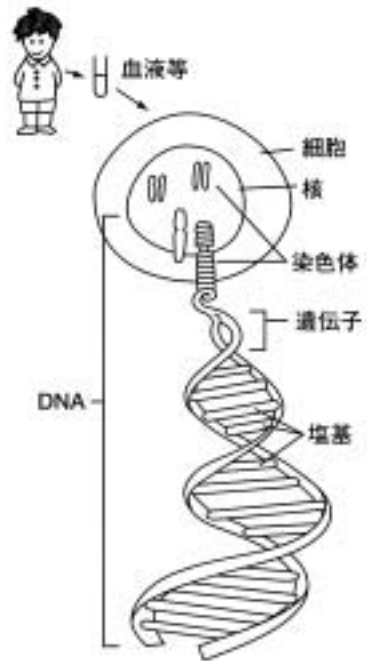
遺伝子は、身体がうまく働くための設計図のような働きをしますので、もしも病気と關係のある遺伝子に変異^{へんい}があると、病気になりやすかったりします。

図1 染色体



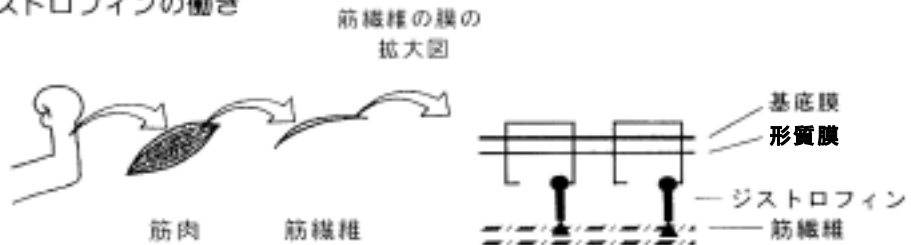
染色体は2本1組になっていて、全部で23組あります。1～22を常染色体、他の2本 (XとY) を性染色体とよびます。それぞれの組の1本をお父さんから、1本をお母さんからもらっています。

図2 遺伝子



この説明書は、ジストロフィン遺伝子の検査に関するものです。この遺伝子は、ふだん身体のなかで、筋肉を強く保つためのジストロフィンという物質をつくっています。このジストロフィン遺伝子の一部が欠けていたり(欠失) 余分にあたり(重複) その他の異常があると、ジストロフィンをうまくつくり出せないため、筋ジストロフィーという病気がおきると考えられています(図3)。

図3 ジストロフィンの働き

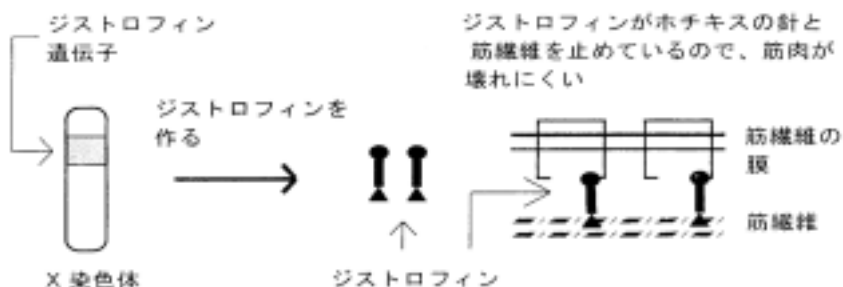


筋肉は、筋線維からできていて、筋線維は2枚重ねの膜で包まれています。2枚重ねの膜はホチキスの針のような物質で閉じられています。ジストロフィンはこのホチキスの針と筋線維を止めるもので、筋肉を強く保つ役割をしています。従って、ジストロフィンがないと筋肉が壊れやすくなると考えられています。

ジストロフィン遺伝子の状態を調べることで、お子さんが筋ジストロフィーのデュシェンヌ型あるいはベッカー型かどうかを診断することができます。ジストロフィンを作ることができない場合をデュシェンヌ型ジストロフィー、作れても少しだけだったり、不完全だったりする場合をベッカー型ジストロフィーといいます (図 4)。

図 4 ジストロフィンとジストロフィン遺伝子

機能が正常なジストロフィン遺伝子



変異により機能を失ったジストロフィン遺伝子



ジストロフィンには、ジストロフィン遺伝子によって作られます。したがって、この遺伝子が、変異によって機能を失うと、ジストロフィンが作られなかったり、不完全なジストロフィンしか作られないことになり、筋肉が壊れやすくなります (筋ジストロフィー)。ジストロフィンが作られない場合をデュシェンヌ型ジストロフィー、作られてもジストロフィンが少量または不完全な場合をベッカー型ジストロフィーといいます。

遺伝子検査の方法と費用

遺伝子検査は、普通の血液検査と同じように 15～20cc の血をとって行ないます。この量で貧血になるなどの心配はありません。結果ができるまでに数週間かかります。

費用については、平成 18 年 4 月より症状がある方のデュシェンヌ型、ベッカー型及び福山型先天性筋ジストロフィーに関する遺伝子検査には健康保険が適応されるようになりました。初めて病院を受診して診察を受ける場合には、初診料 2700 円、遺伝子検査料 20000 円、採血料 120 円、(検査をするかどうかの)判断料 1350 円、合計 24170 円となります。普通の健康保険料ではこの金額の 3 割負担、7251 円です。療養費の助成を受けている方は、補助によりさらにそこから減額されます。

ジストロフィン遺伝子をしらべる遺伝子検査には、いくつか種類があります。一般的に行われているのは、^{ピーシーアール}PCR法やサザン・プロット法、MLPA法という方法で、この方法でわかるのは、デュシェンヌ型・ベッカー型筋ジストロフィーの人の 50～60% (10 人のうち 5～6 人) です。残りの約 40% の方は、ジストロフィン遺伝子のこれまでにわかっていない部分に異常がおこっている「^{てんとつぜんへんい}点突然変異」の場合も考えられます。その場合には、それを調べるくわしい検査をするために、専門の病院をご紹介しますこともあります。

当施設では、以下の検査を行います。

遺伝子検査の種類	検査するもの	結果が出るまで	費用
PCR 法	ご本人の血液	週間	円
サザンプロット法	ご本人の血液	週間	円
MLPA 法	ご本人の血液	週間	円

今回の遺伝子検査で確実な診断が得られなかった場合

今回の遺伝子検査や、その他の検査でも診断がつかなかった場合は、^{きんせいけん}筋生検をご検討いただく可能性があります。筋生検は、筋肉の組織をとって調べる検査です。筋肉に関係する病気であれば、筋ジストロフィーだけでなく、この検査で、ほぼ確実に診断することができます。

3 . 確定診断がつくことで予想される影響

検査で確定診断がつくことによる影響について、考えられるものをご紹介します。

遺伝子検査で病名が確定することで、さらに筋生検などの検査をしなくて済む可能性が高くなります（施設によっては、遺伝子検査に続いて筋生検もご案内する場合があります）。

また、診断がつくことにより、できるだけ良い治療方針や対策を考えることができます。専門の医師が全国におり、ご相談に応じることができます。同じ病気の患者さんをご家族の会もありますので、生活に伴うさまざまな問題についても情報を得ることができます。

一方で、遺伝子の検査は、次のような特徴を持っていますので、検査を受ける前に、受けるかどうかについて、十分に検討していただく必要があります。

普通の検査とちがって、何度行なっても検査の結果は変わりません

検査の結果が第三者にわかると、検査を受けた人が社会的不利益を受ける可能性が考えられます

検査結果は、検査を受けた人ばかりでなく、ご家族にも関わる可能性があります

このような特徴のため、検査結果によっては、お子さんをはじめ、ご家族にも、かえって心配になることがあるかもしれません。医療スタッフは、できるだけお子さんをご家族をサポートし、学校や社会が病気について理解を深めるよう努めます。

また、遺伝子検査をすることにより、生命保険の加入や、学校、結婚、就職などで問題が起こるのではないかというご心配をお持ちかもしれません。そのようなことがないよう、遺伝子診断の結果は、学校、保険会社、お勤め先をはじめ、他のご親族にも、ご本人（あるいは保護者）の許可なく伝えることはいたしません。

お子さんが幼い時期に診断がついた場合、病名や病状を告げる時期について悩まれるご家族は少なくありません。だれが、いつ、どのように、伝えるかについて、医療スタッフも、できるかぎりご相談に応じます。また、お子さんの診断がつくことにより、他のご家族、ごきょうだいについて、病気の可能性がわかる場合もあります。ご心配な点がありましたら、いつでもご相談ください。

4 . 検査結果のお知らせについて

検査結果の報告時に、どなたの同席を希望されるかなどについて、検査前に、あらかじめお伺いします。同意書に記入欄がありますので、ご希望の方法を指定してください。

また、当日になって結果を知りたくないと思われた場合には、その旨お知らせください。お望みのときにあらためて検査結果をお知らせします。検査の結果は、それまでの間、当院で保管いたします。

遺伝子検査の結果は、医師が説明し、文書でお渡しいたします。文書は、お子さんにとって重要な医療情報となりますので大切に保管してください。

* 検査についてのお問い合わせ、ご質問先 *

(説明者をご記入ください)

施設名：

住 所：

連絡先/TEL： ()

担当医師/担当者名：

受付時間： : ~ :

5 . プライバシーの保護について

遺伝子検査は、

おかかりになっている施設の検査部

協力医療機関

外部の検査会社(おかかりになっている施設から依頼します)

などで行なわれます。いずれの場合も、検査記録は、厳重に管理されます。

また、検査結果の報告は、あらかじめ同意書の中でご指示いただいた方のみ、ご指示いただいた方法で行ないます。それ以外のご家族、ご親族、学校、企業、保険会社に、ご本人（あるいは保護者）の許可なく、だまって検査結果を知らせることはありません。

また、検査の結果や残りの血液を研究にご提供いただける場合でも、あらかじめご指定いただいた方法、目的の範囲にかぎって使用されます。

6．検査結果が出たあとで、お伺いしたいこと

遺伝子検査の結果をお渡しするときに、あらためて次のことについてお伺いいたします。くわしくは結果報告時にお渡しする文書をご覧ください。

検査結果の保存方法について

結果をお知らせしてもよいご家族の範囲について

検査結果、残りの血液の医学研究への提供について

お子さんに検査結果を伝える時期・方法について

7．検査の選択の自由について

遺伝子検査を受けるか受けないか、また、どの検査を受けるのかについて、選ぶのは、ご本人（お子さんが小さい場合には保護者）の自由です。検査の意味や影響を十分ご検討のうえ、ご自身の判断で選択をなさってください。

検査について、疑問や不安がありましたら、いつでも、ご相談ください。検査の意味や影響について十分理解して決めていただくことが大切ですので、小さなこと、つまらないことと思われても、遠慮なくたずねていただければ幸いです。

8．検査をやめる自由について

遺伝子検査は、いつでもやめることができます。医師の説明を受けたあとや、この説明書を読んだあとで、お気持ちが変わられた場合には、いつでもご連絡ください。採血の後でお気持ちが変わられた場合でも、検査の中止を検討いたしますので、遠慮なくお申し出ください。

筋ジス遺伝子検査説明書 1998 年度版（1999 年 1 月 21 日）
2006 年度改訂版（2006 年 8 月 25 日）

検査をやめることで、医師との関係が気まづくなったり、その後のお子さんへの医療が受けにくくなるなどの心配はありません。安心してお申し出ください。

なお、採血を終わってから検査の中止を申し出られた場合には、検査の費用をお返しできないことをご了承ください。

書式 A-1

担当医師保管用

*****ジストロフィン遺伝子検査に関する同意書*****

私は、筋ジストロフィーの遺伝子検査について以下の説明を受けました。

(説明を受けた項目にチェックしてください。チェックのない項目は再度説明します。)

- 遺伝子検査の目的 (ジストロフィン遺伝子を調べることによりデュシェンヌ型あるいはベッカー型の筋ジストロフィーかどうかを診断すること)
- 遺伝子検査の瘡法 (外来で 15 ~ 20cc の採血)
- 遺伝子検査の限界 (100% 確実に診断がつくわけではなく、場合によっては他の検査も必要になること)
- 遺伝子検査で予想される影響 (医学的なこと、心理的・社会的なこと)
- プライバシーが保護されること (許可なく、本人と保護者以外には知らされないこと)
- 検査結果の報告方法 (同席者をあらかじめ指定できること、結果を知らないでいることもできること)
- 検査結果がでてから決める事項 (知らせよう人の範囲、研究への提供の可否、検査結果の保管方法)
- 検査を受けること・受けないことが自由であること
- 検査を途中で中止することができること
- 検査の方法と費用

1. 私は、遺伝子検査の説明について

よく理解しました 遺伝子検査を 希望します
希望しません

2. 私は、検査結果を知る時期について、次のように希望します (後で変更可)

すぐに知らせてほしい
知りたくなかったときに、知らせてほしい
子ども本人が知りたくなかったときに、知らせてほしい

3. 私は、検査結果が次の人に知らされることを希望します (ひとつに・)

本人にのみ
保護者にのみ
本人と保護者の両方
いまはわかりません

説明年月日：西暦 年 月 日

本人氏名： _____

保護者氏名 (自署)： _____ (続柄： _____)

_____ (続柄： _____)

医師記入欄

説明者氏名（自署）：_____

施設名：_____

書式 A-1

検査担当医師保管用

*****ジストロフィン遺伝子検査に関する同意書*****

私は、筋ジストロフィーの遺伝子検査について以下の説明を受けました。

(説明を受けた項目にチェックしてください。チェックのない項目は再度説明します。)

- 遺伝子検査の目的 (ジストロフィン遺伝子を調べることによりデュシェンヌ型あるいはベッカー型の筋ジストロフィーかどうかを診断すること)
- 遺伝子検査の痘法 (外来で 15~20cc の採血)
- 遺伝子検査の限界 (100% 確実に診断がつくわけではなく、場合によっては他の検査も必要になること)
- 遺伝子検査で予想される影響 (医学的なこと、心理的・社会的なこと)
- プライバシーが保護されること (許可なく、本人と保護者以外には知らされないこと)
- 検査結果の報告方法 (同席者をあらかじめ指定できること、結果を知らないでいることもできること)
- 検査結果がでてから決める事項 (知らせてよい人の範囲、研究への提供の可否、検査結果の保管方法)
- 検査を受けること・受けないことが自由であること
- 検査を途中で中止することができること
- 検査の方法と費用

1. 私は、遺伝子検査の説明について

よく理解しました 遺伝子検査を 希望します
希望しません

2. 私は、検査結果を知る時期について、次のように希望します (後で変更可)

すぐに知らせてほしい
知りたくなかったときに、知らせてほしい
子ども本人が知りたくなかったときに、知らせてほしい

3. 私は、検査結果が次の人に知らされることを希望します (ひとつに・)

本人にのみ
保護者にのみ
本人と保護者の両方
いまはわかりません

説明年月日: 西暦 _____ 年 _____ 月 _____ 日

本人氏名: _____

保護者氏名 (自署): _____ (続柄: _____)

_____ (続柄: _____)

医師記入欄

説明者氏名（自署）：_____

施設名：_____

書式 A-1

患者さん保管用

*****ジストロフィン遺伝子検査に関する同意書*****

私は、筋ジストロフィーの遺伝子検査について以下の説明を受けました。

(説明を受けた項目にチェックしてください。チェックのない項目は再度説明します。)

遺伝子検査の目的 (ジストロフィン遺伝子を調べることによりデュシェンヌ型あるいはベッカー型の筋ジストロフィーかどうかを診断すること)

遺伝子検査の瘡法 (外来で 15~20cc の採血)

遺伝子検査の限界 (100%確実に診断がつくわけではなく、場合によっては他の検査も必要になること)

遺伝子検査で予想される影響 (医学的なこと、心理的・社会的なこと)

プライバシーが保護されること (許可なく、本人と保護者以外には知らされないこと)

検査結果の報告方法 (同席者をあらかじめ指定できること、結果を知らないでいることもできること)

検査結果がでてから決める事項 (知らせようい人の範囲、研究への提供の可否、検査結果の保管方法)

検査を受けること・受けないことが自由であること

検査を途中で中止することができること

検査の方法と費用

1. 私は、遺伝子検査の説明について

よく理解しました 遺伝子検査を 希望します
希望しません

2. 私は、検査結果を知る時期について、次のように希望します (後で変更可)

すぐに知らせてほしい

知りたくなったときに、知らせてほしい

子ども本人が知りたくなったときに、知らせてほしい

3. 私は、検査結果が次の人に知らされることを希望します (ひとつに・)

本人にのみ

保護者にのみ

本人と保護者の両方

いまはわかりません

説明年月日：西暦 _____ 年 _____ 月 _____ 日

本人氏名： _____

保護者氏名 (自署)： _____ (続柄： _____)

_____ (続柄： _____)

医師記入欄

説明者氏名 (自署): _____

施設名: _____

初版文責

平成 10 年度 厚生省精神・神経疾患研究委託費

筋ジストロフィーの遺伝相談及び全身的病態の把握と対策に関する研究
(筋ジス研究第 3 班・班長:石原傳幸)

遺伝相談プロジェクト

プロジェクトリーダー: 大澤 真木子 (東京女子医科大学小児科)

分担研究者: 白井 泰子 (国立精神・神経センター精神保健研究所)

共同研究者: 丸山 英二 (神戸大学法学部)

土屋 貴志 (大阪市立大学文学部)

斎藤 有紀子 (明治大学法学部)

玉井 真理子 (信州大学医療技術短期大学部)

佐藤 恵子 (東京大学大学院医学系研究科)

貝谷 久宣 (日本筋ジストロフィー協会)

平成 18 年度改訂版文責

平成 18 年度 厚生労働省精神・神経疾患研究委託費

筋ジストロフィー治療のエビデンス構築に関する研究班
(主任研究者: 川井 充)

遺伝相談グループ:

分担研究者: 大澤 真木子 (東京女子医科大学小児科)

共同研究者: 石川 幸辰 (独立行政法人国立病院機構八雲病院)

川井 充 (独立行政法人国立病院機構東埼玉病院)

共同作成者: 白井 泰子 (元 国立精神・神経センター精神保健研究所)

丸山 英二 (神戸大学法学部)

土屋 貴志 (大阪市立大学大学院文学研究科)

斎藤 有紀子 (北里大学医学部医学原論研究部門)

玉井 真理子(信州大学医療技術短期大学部)
佐藤 恵子 (京都大学大学院医学研究科社会健康医学系
専攻 遺伝カウンセラー・コーディネータユニット)
貝谷 久宣 (日本筋ジストロフィー協会)