

番号	6 - 10	申請者	診療支援部長 石崎 雅俊
<p>【審査申請課題】</p> <p>熊本県内の女性ジストロフィン異常症患者における特定疾患申請状況、及び臨床像に関する調査</p>			
<p>【審査課題の概要】</p> <p>自身(研究責任者)は厚生労働科学研究費「筋ジストロフィーの標準的医療普及のための調査研究」筋ジストロフィー研究班の分担研究として、「女性ジストロフィン異常症(Duchenne/Becker型筋ジストロフィー)患者の健康管理」について調査研究を行なっている。ジストロフィン異常症は、ジストロフィン遺伝子の変異により進行性に骨格筋障害や心筋障害の変性をきたす遺伝性筋疾患である。その遺伝形式は、X連鎖性であり男性のみが発症すると誤解されているが、一部女性でも筋症状や心症状を有することが知られている。特に筋ジストロフィー患者の主介護者である母親が、女性ジストロフィン異常症の場合も多く、介護負担を考える上でも重要な問題である。しかし本邦では遺伝の部分に触れることをタブー視されることも多く、その周知は充分ではない。さらに2016年より筋ジストロフィーが本邦の指定難病として申請可能となったが、「女性ジストロフィン異常症患者は申請できないのではないか？」と誤解されている場合も多い。本研究の目的では、熊本県庁協力のもと、臨床個人調査票をもとに、女性ジストロフィン異常症患者における特定疾患申請数、経年的推移、臨床像を明らかにすることである。</p>			
審査結果	承認 (令和6年10月31日)		