

## 先天性筋疾患の患者登録システムへの登録に対する担当医師への説明書

### 1) 先天性筋疾患の患者登録システム構築の目的

近年、先天性筋疾患に関する研究は非常に進んでおり、新しい治療法が開発され、臨床試験／治験が始められようとしています。今後開発されるであろう治療法には、特定の遺伝子変異に対応した遺伝子治療も含まれると予測されます。希少疾患の先天性筋疾患患者で、さらに特定の遺伝子変異を有する患者様の数はきわめて限られるため、臨床試験／治験を円滑に進めるには対象となる患者様を速やかにリクルートするシステムの構築が重要と考えられます。このような目的のため欧米を中心として、現在世界的な患者登録システムが構築されつつあります。私たちは、本邦でも世界同時治験を含む臨床試験／治験を遅滞なく実施するためにも患者登録システムの構築が必要と考えました。

このようなシステムは臨床試験／治験を円滑に進めるだけでなく、疫学的研究、治療法・治療薬の開発など様々な分野に貴重な情報をもたらし、そのことにより疾病の研究や治療法の開発が促進される効果も期待されます。

### 2) 登録する情報の内容について

この登録システムでは、患者様の連絡先や身体状況、日常診療で行われている検査結果、遺伝子診断を受けて判明している遺伝子変異について、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患者登録部門へ登録いただきます。登録内容には、遺伝情報など高度の個人情報が含まれます。このような情報の登録を医療機関が行うことは個人情報保護の点から困難と考えます。このため、本登録システムでは情報の登録は患者様が自身の自由意思にもとづいて行うこととしました。ただし、登録内容には検査データなど患者様だけでは正確に記載することが困難な内容も含まれます。担当医の先生には御面倒をおかけしますが、患者登録用紙が正確に記入できるよう、御協力をお願いする次第です。

### 3) 本登録システムに登録できる患者様について

本登録システムに登録できるのは、筋病理診断、遺伝子診断、臨床診断により適正な診断根拠が得られている先天性筋疾患の患者様で、臨床症状または検査所見でも臨床症状に矛盾がない、と確認出来る方です。

既に筋生検や遺伝子検査で変異が確立している患者様の場合には、患者様ご自身に登録に必要な書類を手に入れていただいたうえで、担当医の先生には患者様がお持ち頂いた登録用紙の必要事項をご記入いただくだけで構いません。また、その際には筋生検の結果報告書、遺伝子検査の結果のコピーが必要になりますので、患者さまがお持ちでない場合はお渡してください。

### 4) 登録の方法について

この登録システムは原則として患者様ご自身または代諾者で、患者情報登録部門の登録に必要な書類一式をお送りいただくことで行われます。したがって、先生方には患者様がお持ち頂いた患者登録用紙の記入に必要な情報の提供・記載内容の確認をお願いします。

登録いただく項目は記入日、受診されている病院のカルテ番号、患者様の氏名、生年月日、性別、住所、電話番号、メールアドレス、診断名、家族歴、現在の運動機能、車いす使用開始年齢、歩行可能かどうか、呼吸機能、人工呼吸器使用の有無、人工呼吸器の開始年齢、心機能、嚥下など、経鼻胃管の有無、胃ろうの有無、側わん手術の有無、血性CK値、身長、体重、患者様御本人の同意能力、臨床試験参加希望の有無、現在

治験に参加しているか、他のデータベースに登録をしているか、記入担当医師所属施設、記入担当医師です。この際に筋生検や遺伝子検査の結果が必要な疾患の場合は、その結果が記載されている結果原本のコピーも患者様にお渡しください。

なお、最終的にお送りいただいた登録情報に何らかの不明な点や不備があった場合には、患者様ご本人及び先生方に確認をさせていただくことがございます。患者様には登録への同意書において、主治医の先生に直接問い合わせをする場合があるとのこと同意をいただいています。このような問い合わせにご同意いただける場合は同意書にご署名いただければ幸いです。

#### 5) 登録実施に当たっての危険性及び不利益について

本登録システムが必要とする情報は、正確な診断についての情報と先天性筋疾患の日常診療で実施されている一般的な臨床検査情報であり、このために特別な危険性や不利益を患者様に生じさせることは無いと考えています。

御登録いただく患者様の情報は、遺伝子解析の結果を含む個人情報ですので、厳重に管理いたします。登録情報が公開される場合は、いかなる場合であってもそれぞれの患者様を特定できるような情報を公開することはありません。

担当医の皆様には、お忙しい日常診療の中で本システム登録に必要な情報の提供など、御手数をおかけすることは大変恐縮ですが、本登録システムの主旨と意義をご理解の上ご協力賜りますようお願いいたします。

#### 6) 登録にかかる費用について

本登録システムの運営にかかる資金は公的研究費によってまかなわれるため、本登録システムへの登録において、患者様に費用はかかりません。なお申し訳ございませんが、患者情報提供用紙記載のための情報提供に対する特別な費用請求はできませんので、通常の保険診療と同様にお取り扱いいただきますようお願いいたします。なお、この研究における当センター研究者の利益相反については、当センター利益相反マネジメント委員会で審査され、適切に管理されています。

#### 7) 登録された情報の使われ方について

本登録システムの目的は、新たな治療法の開発のために患者様に対する有効性や安全性を検討するための臨床試験／治験を効率よく行うことを目的としています。登録された情報は学術的な意義だけでなく、臨床試験／治験を計画して実行をしようとしている研究者の方々、薬の開発をしようとしている製薬企業の方々にとっても重要です。学術的な場(学会や研究班、論文など)以外での情報の公開に関しては、Remudy 運営委員会および登録情報提供審査委員会において、十分に議論された後にそこで承認を受けた場合のみ、情報が公開されることになります。

また、現時点ですでに Newcastle 大学に本部を置く TREAT-NMD が運営する欧米を中心とした国際的な患者登録システムがあります。先天性筋疾患は患者様の数が非常に少ない疾患ですから、世界的規模での協力が必要になります。したがって今後は日本の患者様の情報についても匿名化された疫学データとして、世界的な登録システムへ登録することが想定されます。この場合も、各々の患者様を特定できるような情報を公開することはありません。

#### 8) 協力に同意しないことについて

本研究へのご協力に関して一旦同意なされたとしても、先生のご意思によりその同意はいつでも撤回していただけます。撤回にあたっては、同意撤回書にご署名いただくことになります。

御協力のご同意が得られない場合ならびにご登録が途中で撤回された場合にも、患者様・担当の先生双方に不利益が生じることはありません。なお、先生から御同意いただけない場合でも、患者さまから直接先生が問い合わせをお受けになることがあるかもしれません。

9) **本研究の実施体制、研究機関の名称及び研究責任者の氏名**

研究機関の名称：国立研究開発法人 国立精神・神経医療研究センター  
病院 脳神経小児科  
研究責任者の氏名：本橋 裕子

共同研究機関ではなく情報のやり取りのみを行う機関の名称：TREAT-NMD（Newcastle大学）  
責任者の名前： Kevin Flanigan Kevin Flanigan (Chair), Rebecca Leary (Programme Coordinator)

**【 問合せ先 】**

〒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

責任者： 中村 治雅

電話： 042-346-2309