

先天性筋疾患の患者登録システムへの登録に対する患者さまとご家族への説明書

1) 先天性筋疾患の患者登録システムの目的について

近年、先天性筋疾患に関する治療研究は、原因となる遺伝子の発見や病気の原因となっている物質の機能解析が進歩したことを受け、著しく進んでいます。これまで動物で実験されてきた先天性筋疾患の治療が、近い将来には患者様に応用できるようになることが期待されています。

ところで、新しい治療法が医療現場で現実に提供できるようになるには、その治療法が本当に患者様に有効であり、安全性に問題がないことを証明する作業が必要です。

このように新しい治療法を患者様に試してみることを臨床試験といい、その中で新しいお薬や医療機器を国に承認してもらうことを目的としている臨床試験を治験と呼びます。新しい治療法を早く臨床で使えるようにするためには、一定の数の患者様にご協力をいただいて、臨床試験／治験を円滑に実施することが必要です。高血圧や糖尿病などの患者数が多い疾患では臨床研究／治験に参加いただく患者様を集めることは比較的容易ですが、先天性筋疾患は患者様の数が少ないために困難が予想されます。更に今後、開発されるであろう遺伝子治療は、患者様それぞれの遺伝子変異に対応したものとなる可能性が十分に考えられるため、対象となる患者様がさらに限定されることになります。患者数確保ができないことを理由に、せっかく開発された有効な治療法がいつまでも臨床で使えないとするとそれは大きな問題です。

このような問題を克服するため、欧米を中心として、国際的な患者登録システムが構築されてきています。これにより、国際的な規模で患者様の情報を登録し、対象となる患者様を速やかに把握し、臨床試験／治験に必要な患者数を確保することで、臨床試験／治験が円滑に進むことが期待されています。日本でもこのような情勢を踏まえて、私たちは先天性筋疾患の患者登録システムを構築することとしました。

この登録システムは、近い将来に実施が予想される先天性筋疾患への新しい治療法の臨床試験／治験に際し、前もって倫理的にかつ個人情報に問題のない形で患者様の情報を登録しておくことで、効率的に臨床試験／治験を実施できるようにすることが目的です。また、ご登録いただいた患者様に臨床試験／治験の情報をお知らせすることで、広く公平に臨床試験／治験に参加できる機会をご提供するものです。

なお、本登録システムへの登録をされたからといって、新しい治療法の臨床試験／治験に参加する義務を負うものではありません。また、本登録システムに登録しない場合でも、臨床試験／治験には参加できる場合があります。また、現時点では新たな治療法の臨床試験／治験に参加されるお考えはなくても、登録のみを行うことも可能です。実際に臨床試験／治験が行われる際は、別途説明を受けていただき、参加するかどうかをお考えいただくことになります。

2) 実施内容について

この登録システムでは、患者様の現在の状況や、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、患者情報登録部門に登録していただきます。

3) 登録システムに登録できる患者様について

まず、登録いただく前に本登録システムの主旨と内容を十分に御理解ください。登録システムへの参加は強制ではありませんので、患者様自らの意思にもとづいて決定して下さい。参加されなくても、日常の診療において患者様の不利益になることはございません。

登録していただける患者様は、筋生検の結果、遺伝子検査、臨床診断などで診断された先天性筋疾

患の患者様になります。本登録システムでは、筋生検や遺伝子の検査で診断の確認がされていることが好ましいと考えていますが、専門家による診察、診断で先天性筋疾患に矛盾しないと考えられる方の場合は、登録を行うことが可能です。ただし、どういった検査を根拠に最終診断が行われたかは初期登録時に確認し、振り分けがなされます。

対象となる患者様は、登録に必要な書類を手に入れていただいたうえで御登録いただくことができます。なお、記入頂いた情報に不備や確認の必要がある場合は、患者様や記入に御協力いただいた主治医の先生に患者情報登録部門から連絡を差し上げることがありますので、御承知おきください。ご不明な点に関しては下記の問合せ先にお問い合わせください

4) 登録の方法について

この研究に参加いただく患者様は、まず登録に必要な書類を手に入れていただくことが必要です。これらの書類は、神経筋疾患・患者登録システム「Remudy」のホームページ (<http://www.remudy.jp/>) からダウンロードすることができます。(日本筋ジストロフィー協会 (<http://www.jmda.or.jp/>) や国立研究開発法人 国立精神・神経医療研究センター (<http://www.ncnp.go.jp/>) のホームページにもリンクがあります。) また、下記の問合せ先にお問い合わせください。

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。これらの情報を患者登録用紙に記入します。いずれも、通常の診療内容に準じた項目ですので、患者様に特別な負担を強いるものではありません。

患者登録用紙に患者様の分かる範囲で御記入頂いた上で医師による診察を受けて、必要項目をすべて記載します。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必ず手に入れて、患者登録用紙と一緒に送ってください。

全ての書類が準備できた場合には、下記の患者情報登録部門へ、必ず書留で郵送して下さい。

なお、最終的に送付して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、患者様御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のでご承知ください。

5) 登録実施に当たっての危険性、不利益について

この登録システムでは、日常診療で一般的に行われている臨床検査の結果についても御登録いただくため、それらの検査を受けていただく必要があります。これら検査は、先天性筋疾患の診断や日常診療で一般的に行われているものであり、この登録システムに登録する目的のためだけに特別な危険や不利益を与えるものではありません。

御登録いただく患者様の情報には、遺伝子解析の結果を含む個人情報が含まれる方もありますので、厳重に管理いたします。患者様の氏名と登録する情報は、連結可能匿名化といわれる氏名を暗号化した形で登録されます。登録情報が公開される場合には、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。

また、登録を行わない場合にも日常の診療において不利益になることは発生しません。

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対する費用はかかりません。しかし、登録に必要な書類(無料)の入手、患者登録用紙に

記入する際の医師への受診、登録用紙の郵送費用は患者様のご負担となります。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となります。

また現在、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、患者様の数が少ない疾患ですから、世界的な規模での協力が必要となります。したがって今後、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、国際的な登録システムへ登録することが想定されます。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。

8) 登録内容の報告について

御希望があれば、御本人の登録内容をお知らせいたします。

9) 登録情報の保存及び廃棄について

登録情報は本研究終了後もシステムが継続する限り保存します。一旦同意なさっても、患者様の御意思によりその同意はいつでも撤回ができ、その際には全ての登録情報は廃棄され、それ以降は研究に用いられません。しかしながら、同意を取り消した時点ですでに公表論文となっていたり、研究者や製薬企業などに情報が公開されている場合は、公開された情報から全ての情報を取り除くことはできない場合があります。

なお患者様の症状変化を把握するため、御登録いただいた患者様は毎年、患者登録用紙を更新していただくことが必要です。このために、患者登録部門より連絡を差し上げることがありますので御了承ください。研究終了時には、あなたの登録情報は全て、個人情報が残らないように細断化の上処分します。電子化された情報は、個人情報が含まれないことを確認して廃棄します。

10) 実施結果の報告について

御希望があれば、御本人の登録内容をお知らせいたします。

11) プライバシーの保護及び訂正について

登録情報が公開される場合には、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。

登録情報の問い合わせや訂正については、以下にある問合せ先にご連絡ください。

12) 実施協力に同意しないことによる不利益について

一旦同意なさっても患者様の御意思により、その同意はいつでも撤回できます。御登録の撤回にあたっては、同意撤回書にご署名をいただくこととなります。登録を希望されない場合ならびに御登録を途中で撤回された場合、そのために患者様の通常の日常診療に不利益が生じることはありません。

13) 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