

## 神経・筋疾患患者登録システム(Remudy)への登録に対する担当医師への説明書

### 1) 神経・筋疾患患者登録システム(Remudy)構築の目的

近年、筋ジストロフィーに関する研究は非常に進んでおり、近い将来には、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。稀少疾患である筋ジストロフィーで、更に特定の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ためには、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、ヨーロッパを中心として、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、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（Remudy）患者登録部門へ登録していただきます。登録する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基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。担当の先生には、ご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、ご協力ご確認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、遺伝子変異が確立したジストロフィン症(デュシェンヌ型筋ジストロフィー、ベッカー型筋ジストロフィーなど)の患者様です。

すでに、ジストロフィン遺伝子変異が確立している患者様の場合には、患者様に登録に必要な書類を手に入れていただいた上で、先生には患者様がご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、その際には遺伝子検査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にはお渡しください。

ジストロフィン遺伝子の一部のみを検索(multiplex PCR 法, FISH 法など)して、欠失／重複の存在が判明している患者様の場合は、登録には欠失／重複の両端が明確にされていることが必要ですので、この点に注意してください。

もし、現時点でジストロフィン遺伝子の変異が確立していない患者様については、保険診療で行うことのできる MLPA 法 (Multiplex ligation-dependent probe amplification 法) で全エクソンを御検索ください。MLPA 法で遺伝子変異が確定できなかった患者様は、ジストロフィン症であることを確認するため、原則として筋生検によるジストロフィンの免疫学的検索が必要です。筋生検で、ジストロフィンの欠損が認められた場合には、国立研究開発法人 国立精神・神経医療研究センター遺伝子解析部門(疾病研究第一部) (以下、遺伝子解析部門) において、ジストロフィン遺伝子のシーケンス解析を受けていただき、そこで遺伝子変異が確定した場合には、登録いただくことができます。なお、遺伝子解析部門で遺伝子診断が行われる際には、仮登録の形で登録いただくこととなりますので、すでに遺伝子変異が分かっている患者様と同様に、先生には患者さまがお持ちいただいた用紙にご記入いただきお渡しください。

なお、ジストロフィン遺伝子変異が判明していない患者様の場合には、筋生検や遺伝子診断などの専門的な診療が必要となります。このような患者様への対応が困難な場合は、しかるべき専門施設や専門医を受診してご相談いただくようお願いいたします。

#### 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の手で、患者情報登録部門に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、主に入力日、病院カルテ番号、患者様の氏名、生年月日、住所、電話番号、メールアドレス、診断名、診断根拠、現在の運動機能、車いす使用開始年齢、歩行可能かどうか、ステロイド投与の有無、心機能低下の有無、心筋症治療の内容、呼吸機能、人工呼吸器使用の有無、側彎手術の有無、血性CK値、臨床試験参加希望の有無、患者様ご本人の同意能力、体重、遺伝子検査の方法、遺伝子診断の結果、記入担当医師所属施設、記入担当医師です。この際に、遺伝子検査の結果の確認のため、その結果が記載されている原本のコピーを患者様にお渡しください。

なお、最終的にお送り頂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、ご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る場合があることのご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御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、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筋ジストロフィー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。

ご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ありますので、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。

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提供などお手数をおかけすることは大変心苦しいのですが、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) 研究の資金源や研究者等の研究に関する利益相反について

本登録システムの運営にかかる資金は、精神・神経疾患開発費（2-4）「筋ジストロフィーの臨床開発推進、ならびにエビデンス構築を目指した研究」（主任研究者：小牧宏文）によって賄われるため、本登録システムへの登録において患者様に特別な費用はかかりません。なお、申し訳ありませんが、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取り扱いいただきますようお願いいたします。MLPA法により遺伝子検索を実施した場合は、その結果説明の際に遺伝カウンセリング料が保険請求可能です。

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に情報が公開されることになります。公開の際に国立研究開発法人 国立精神・神経医療研究センターは、研究者や製薬企業等から、契約に基づき手数料を受ける場合があります。

Newcastle 大学に本部を置く TREAT-NMD が運営する世界的な患者登録システムがあります。筋ジストロフィーは、患者様の数が非常に少ない疾患ですから、世界的な規模での協力が必要になります。したがって、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) 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、一旦ご同意なされても、先生のご意思によりそのご同意はいつでも撤回いただけます。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。

ご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・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受けになるかもしれません。

## 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  
トランスレーショナル・メディカルセンター

研究責任者の氏名：中村 治雅

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 (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