

## 筋ジストロフィー患者登録システムの効率的な運用（顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー）

### に関する説明文書

国立研究開発法人 国立精神・神経医療研究センター  
所属部署名 神経・筋疾患患者登録センター（Remudy）患者情報登録部門  
研究責任者 中村治雅

この研究「筋ジストロフィー患者登録システムの効率的な運用」は、当センターの倫理委員会及び理事長の承認を受けて実施しています。

この説明文書は、顔面肩甲上腕型筋ジストロフィーと診断されたあなた（被登録者ご本人）、または被登録者ご本人の代わりをつとめる方（以下、代諾者）に、筋ジストロフィー患者登録システムの臨床情報の提供の内容、協力への同意に関し説明したものです（なお、以降本文中の「あなた」は、被登録者ご本人または代諾者）を意味します）。この文書の内容や説明について十分にご理解・ご検討をお願いいたします。そのうえで、本研究に協力して頂ける場合には、同意書にご署名をお願いします。もちろん、同意いただけない場合でも、それを理由にあなたが不利益をこうむることはありません。

研究の内容についてわからないことや心配なこと、お尋ねになりたいことなどがありましたら、遠慮なく研究事務局へお問い合わせください。

## 1. 筋ジストロフィー患者登録システムの背景

難病の原因究明や治療法確立の推進には、患者さんの症状や検査結果などの「臨床情報」や血液や尿などの「生体試料」、さらにはその解析データを効率的に収集し、医学研究へ応用していく取り組みが必要です。しかし、難病は患者数が少なく、また患者さんの同定やその情報収集は極めて困難であることから、研究に必要な臨床情報や生体試料を収集するまでには大変な時間と費用がかかり、診断法や治療法に関する研究が進まないことが問題となっています。

この課題を克服する方法として、あらかじめ多数の患者さんに臨床情報や生体試料をご提供いただき、それを保管しておくこと（バンク、コレクション、レポジトリなどの名称で呼ばれることもあります）により、研究が計画された際、ただちに必要な臨床情報や生体試料を用いた研究を開始できるようにする取り組みがあり、医学研究において必須と考えられています。海外では、難病患者さんの臨床情報を集約し、疾患原因の特定や治療法の開発に役立てようという動きがあり、イギリスやアメリカでは実際に研究成果も出始めています。しかしながら、それぞれの疾患には日本人特有の要素（遺伝要因、環境要因など）が多くあることから、日本人の患者さんの臨床情

報と生体試料を収集することが重要です。

## **2. 筋ジストロフィー患者登録システムの目的**

本研究の目的は、国立研究開発法人国立精神・神経医療研究センターに患者登録センターを設置し、その中で患者情報登録部門を構築・運用することであり、その結果として、病気の状態を把握すること、新しい治療法開発に役立てること、そのための臨床試験を進めていくことに貢献するものです。

筋ジストロフィーの臨床試験・治験に際し、これに参加を希望する希少疾患の患者を十分な倫理的配慮を持ってかつ個人情報が確実に守られる形で前もって登録し、効率的に臨床試験・治験を実施可能とするシステムを構築・運用します。

## **3. 筋ジストロフィー患者登録システムの意義**

難病に指定された顔面肩甲上腕型筋ジストロフィーと診断された患者さんの情報を、筋ジストロフィー患者登録システムに登録することで、将来的に次のことが実現する可能性があります。

### 1) 難病の研究の進展・迅速化

より多くの同一または似た症状をもつ患者さんの臨床情報を収集し、医療従事者や研究者が共有することで、これまで分からなかった疾患の原因や症状の理解が進み、それが新しい治療法や薬の開発、今後の症状の予測につながる可能性があります。

### 2) 日本人に合った医療の提供

顔面肩甲上腕型筋ジストロフィーに関わる日本人特有の要素を解明するためには国レベルでの日本人データの収集システムが必要です。筋ジストロフィー患者登録システムでは、日本人データを幅広く収集し、医療従事者や研究者と共有します。海外データとの比較により、日本人に合った医療の提供につながる可能性があります。

### 3) 臨床研究・治験に参加する機会が増加する可能性

現在、世界中で顔面肩甲上腕型筋ジストロフィーやその人の体質に合った治療法の研究が進んでいます。あなたが筋ジストロフィー患者登録システムに登録することで、あなたに合った治療法開発に関わる機会が増える可能性があります。

### 4) 疾患の最新情報の入手

筋ジストロフィー患者登録システムは、顔面肩甲上腕型筋ジストロフィーの専門家集団により運営されます。顔面肩甲上腕型筋ジストロフィーに関する最新情報が国内外から集まりますので、筋ジストロフィー患者登録システムに登録することで、顔面肩甲上腕型筋ジストロフィーに関する最新情報を受け取りやすくなる可能性があります。また、他の患者さんにつながる機会が増えるかもしれません。

## **4. 筋ジストロフィー患者登録システムに登録して頂ける方**

日本国内に居住する筋ジストロフィー患者様のうち、遺伝子変異が判明している顔面肩甲上腕型筋ジストロフィーの患者様を対象としています。

## **5. 筋ジストロフィー患者登録システムの方法**

この登録システムでは、患者様の症状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の情報を、あなたから患者情報登録部門に登録していただきます。

## **6. 筋ジストロフィー患者登録システムへの参加方法**

### **・同意書への署名をもって参加の意思を表明したと判断させていただきます**

この同意説明文書を用いて、あなたの臨床情報を登録する際に知っておいて頂きたいこと、考えておいて頂きたいことを説明いたします。あなたが説明をよく理解でき、臨床情報の提供に同意する場合には、「同意文書」に署名をお願いいたします。あなたの自由意思で決めていただくことが、とても重要です。

### **・研究の参加に必要な書類を提出していただきます**

この研究に参加するために必要な書類（「同意文書」「同意文書（医師用）」「患者登録用紙（患者さん・医師記入）」「遺伝子診断結果報告書」）に必要事項を記載の上、研究事務局に簡易書留で郵送をお願いします。郵送にかかる費用はご負担をお願いします。

## **7. 登録内容（登録用紙もご参照ください）**

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、住所、電話番号、メールアドレス、診断名、診断の根拠、家族歴、合併症、遺伝子検査の方法、遺伝子診断の結果、現在の運動機能、車いす使用開始年齢、歩行可能年齢かどうか、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、血清CK値、臨床試験参加希望の有無、患者様御本人の同意能力、体重、記入担当医師所属施設、記入担当医師など

### **・将来のあなたの臨床情報も登録します**

あなたの臨床情報を、正確に定期的に過不足なく登録することが、質の高い研究につながります。そのため、あなたの将来の臨床情報も、1年ごとに継続して提供して頂きますようお願いいたします。

毎年、研究事務局からご本人にご連絡を差し上げます。

なお、研究参加後、あなたから研究参加の辞退（「12 同意撤回の方法」をご参照ください）の申し出があった場合は、あなたの研究への参加を中止いたします。また、この研究を継続するのが困難と判断された場合など、あなたの研究への参加を中止することがあります。

### **・この研究の実施期間は原則永年です**

登録いただいた情報の保存期間は、精神・神経疾患開発費（29-3）「筋ジストロフィーの臨床開発促進を目指した臨床研究」（主任研究者：小牧宏文）が終了するまでとしますが、その後も本登録システムが継続する限り、保存する予定です。

この研究の継続・中止の可否は運営委員会で議論されます。研究事業全体が中止になった場合、あなたが負担や不利益をこうむることはありません。

## 8. 個人情報の保護

患者様の氏名と登録情報は、連結可能匿名化といわれる氏名を暗号化した形で、外部のデータサーバ（クラウドサーバ：株式会社日立製作所「匿名バンクサービス」を用いて設置）に登録されます。

この研究では、研究参加への同意の取り消し、診療情報との照合などの目的で、あなたの名前と研究用の番号を結び付ける対応表を作成し、個人情報管理者の総務部総務課長が厳重に保管します。

難治性神経／筋疾患の治療に関する研究を実施する国内外の研究機関や製薬企業、また行政機関などの要請に応じて、登録された情報（例えば遺伝情報や歩行機能など）を提供する可能性があります。情報提供をおこなうときは、名前や住所などの個人情報を削除し、匿名化した情報を提供します。

## 9. 臨床情報の利用

### 9.1 研究のための利用

いただいた情報をもとにして、患者背景・治療状況・年齢・重症度分類などを把握し、日本国内の患者さんの疫学的な検討を行います。また、臨床情報と遺伝学的な情報を用いて、遺伝学的な特徴と臨床症状の相関を検討します。

いただいた情報（例えば遺伝情報や歩行機能など）は、難治性神経／筋疾患の治療に関する研究を実施する国内外の研究機関、製薬企業、国際患者登録データベースの要請に応じて、提供する可能性があります。国内外の研究機関および製薬企業から情報提供の依頼があった際、情報提供委員会で十分に議論され、承認された場合のみ、情報が提供されます。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。

また、情報公開の際、契約に基づき、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、手数料を受ける場合があります。この手数料は情報開示の手続きにかかる費用（登録事務にかかる人件費、通信費、情報管理に関する費用）として受けるもので、国立精神・神経医療研究センターとして利益利潤を追求するものではありません。手数料は、国立精神・神経医療研究センターと依頼者（開発企業等）との契約もしくは包括的な協定に基づき、国立研究開発法人と依頼者との間に不正な利益供与がないよう、このレジストリを運営する運営委員会の責任において決定されます。

### 9.2 公開データベース登録の可能性

将来的に、あなたの情報であることを完全に分からなくした情報を公開データベース\*に登録することを考えています。できる限り多くの患者さんのデータを国内外で共有し、比較することにより、難病研究が進むと期待しているからです。

\*公開データベース：多くの研究者が情報を共有するために、患者さんの臨床情報を集約したものです。このデータベースから個人を特定されることはありません。

### 9.3 学術発表

この研究により得られた結果を、国内外の学会や学術雑誌およびデータベース上で発表させていただく場合がありますが、あなたの情報であることが特定されない形で発表します。

#### 9.4 研究に関する情報公開と通知

あなたの臨床情報がどのように利用されているかの概要は、研究事務局のホームページ (<https://remudy.ncnp.go.jp/>) に掲載します。顔面肩甲上腕型筋ジストロフィーに関する情報を集めたニュースレターをお送りすることもあります。その他、公開する情報には、問い合わせ先、同意撤回書などを含みます。

本研究事業が、将来試料・情報を分譲する分譲先が研究実施に際して公告文書を掲示し、皆様に研究の開始についてお知らせをすることがあります。当センターでは、そのようなお知らせを以下に掲示しますのでご覧ください。

URL : [https://www.ncnp.go.jp/hospital/partnership/ethics\\_result.html](https://www.ncnp.go.jp/hospital/partnership/ethics_result.html)

#### 9.5 知的財産権の帰属

あなたに提供して頂いた臨床情報を用いて研究を行った結果、特許権や経済的利益などが生じる可能性があります。その権利は国、研究機関、民間企業を含む共同研究機関および研究者などに属します。

### **10. 筋ジストロフィー患者登録システムへの参加/不参加により生じること**

#### 10.1 参加したとき

- ・日本の標準的医療を受けている顔面肩甲上腕型筋ジストロフィーの自然歴が明らかになり、将来の治療につながる可能性があります。
- ・また、標準的治療の見直しや症状の進行・予後に関する要因が検討されることで、将来的に恩恵を受ける可能性があります。
- ・顔面肩甲上腕型筋ジストロフィーに関する最新情報を受け取りやすくなる可能性があります。
- ・筋ジストロフィー患者登録システムに登録することで、臨床試験・治験への参加が優遇されたり、保証されたりすることはありませんが、臨床試験・治験に参加する機会が増える可能性があります。
- ・筋ジストロフィー患者登録システムにあなたの臨床情報を提供して頂いても謝礼はございません。
- ・あなたの情報の提供に際して、書類送付にかかる郵便料金等をご負担をお願いします。

#### 10.2 参加しなかったとき

- ・医師（担当医師を含む）やあなたの通院する医療機関との関係が変わったり、あなたが不利益をこうむったりすることはありません。
- ・あなたの治療方針が変わることはありません。

### **11. 代理の方による同意（代諾者による同意）**

未成年/ご自身で十分な理解の上同意をしていただくことが難しい患者さんも、筋ジストロフィー患者登録システムへの登録の対象となります。その場合は、ご家族など代諾者の方にもご説明し、同意を頂くこととなります。代諾者の方に同意して頂いた場合でも、あなたが16歳以上で同意能力がある場合、あなた自身の意思も尊重されます。なお、未成年の時に登録した場合は、成人後に再度同意を問うことがあります。ご理解とご協力をお願いいたします。

## **12. 同意撤回の方法**

いったん同意した場合でも、あなたが不利益をこうむることはなく、同意撤回書により同意を取り消すことができます。同意撤回の際、可能な限り撤回のご希望に沿いたいと思います。登録時に頂いた書類一式は患者様に返却し、それ以降は研究には用いません。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る場合や、いただいた情報を匿名化している場合、対応することが研究事業の実施に多大な影響を与える場合、研究者や製薬企業などに情報が公開されている場合には、公開された情報から全ての情報を取り除くことが難しい場合がありますのでご了承ください。

## **13. 研究計画書を閲覧することができます**

筋ジストロフィー患者登録システムの計画書の閲覧を希望される場合は、研究事務局にお申し出ください。研究に参加している他の患者さんの個人情報や研究者等の知的財産保護等の観点において支障をきたさない範囲で提示いたします。

## **14. この研究を審査した倫理委員会について**

倫理委員会（以下、委員会）は、研究機関の長から研究の実施の適否等について、意見を求められたときは、倫理的観点及び科学的観点から、研究機関及び研究者等の利益相反に関する情報も含めて中立的かつ公正に審査を行います。この研究に係る委員会の手順書、委員名簿、審議内容等についてお問い合わせがある場合には下記 URL に掲載されております。

《倫理委員会》

名称：国立研究開発法人 国立精神・神経医療研究センター 倫理委員会

設置者：国立研究開発法人 国立精神・神経医療研究センター 理事長

所在地：東京都小平市小川東町 4-1-1

資料閲覧について以下の URL に掲載しています。

[URL]： [https://www.ncnp.go.jp/hospital/partnership/ethics\\_result.html](https://www.ncnp.go.jp/hospital/partnership/ethics_result.html)

## **15. 運営資金・利益相反**

本研究事業は、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、期間：2021年4月1日～2024年3月31日）により行われており、特定の企業からの資金の提供は受けておりません。

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。また、共同機関の研究者についても、利益相反の状況を確認し、問題ないことを確認しています。

## **16. 研究組織**

この研究は、以下の研究組織により運営されています。

### **16.1 「筋ジストロフィー患者登録システムの効率的な運用に関する研究」 分担研究者**

所属：国立研究開発法人 国立精神・神経医療研究センターTMC

氏名：中村 治雅

連絡先：〒187-8551

東京都小平市小川東町四丁目1番1号

## 16.2 「筋ジストロフィー患者登録システムの効率的な運用に関する研究」 研究事務局

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  
連絡先：〒187-8551  
東京都小平市小川東町四丁目1番1号

## 17. ご不明な点などありましたら、お問い合わせください

この説明文書の内容、また筋ジストロフィー患者登録システムについて分からないことや聞きたいこと、心配なことがございましたら、いつでも遠慮なく下記までお問い合わせください。また、研究事業に関するウェブサイト上に、FAQのページがありますので、参考になさってください。なお、他の情報提供者の個人情報や研究者の知的財産権の保護などの理由により、ご対応・ご回答ができない場合がありますので、予めご了承ください。

また、本研究事業の実施に際してご迷惑をお掛けした場合など、苦情の申し立てをなされる場合には、苦情窓口（当センター倫理委員会事務局）までご連絡ください。

### ○問い合わせ先

筋ジストロフィー患者登録システム 研究事務局  
担当者氏名：中村 治雅  
住所：〒187-8551 東京都小平市小川東町四丁目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  
電話：042-346-2309  
E-mail：remudy@ncnp.go.jp  
ホームページ：https://remudy.ncnp.go.jp/

### ○苦情窓口

国立精神・神経医療研究センター倫理委員会事務局  
住所：〒187-8551  
東京都小平市小川東町四丁目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倫理委員会事務局  
E-mail：ml\_rinrijimu@ncnp.go.jp