

縁取り空胞を伴う遠位型ミオパチー（GNEミオパチー）

神経・筋疾患患者登録システム（Remudy）への登録に対する患者さまとご家族への説明書

1) 縁取り空胞を伴う遠位型ミオパチー（GNEミオパチー）患者登録システム構築の目的

近年、縁取り空胞を伴う遠位型ミオパチー（GNEミオパチー）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て、著しく進んでいます。これまで動物で実験されてきた縁取り空胞を伴う遠位型ミオパチー（GNEミオパチー）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き、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、縁取り空胞を伴う遠位型ミオパチー（GNEミオパチー）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更に限定されることとなります。患者数の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変大きな問題です。

このような問題を克服するため、ヨーロッパを中心とした世界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、世界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。私たちは、日本でもこのような情勢を踏まえて、縁取り空胞を伴う遠位型ミオパチー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縁取り空胞を伴う遠位型ミオパチー（GNEミオパチー）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、登録のみ行うことは可能です。実際に臨床試験／治験が行われる際には、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となります。

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。

なお、この登録システムでは、患者様の遺伝子変異がすでに確定していることが必要ですので、主治医の先生には必ずご確認ください。

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ご理解ください。本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基づいて決定してください。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、GNE 遺伝子変異が確立した縁取り空胞を伴う遠位型ミオパチー（GNEミオパチー）

の患者様です。

すでに GNE 遺伝子変異が確定している患者様の場合には、登録に必要な書類を手に入れていただいた上で、直ちにご登録いただくことができます。現時点で GNE 遺伝子の変異が明確でない患者様については、国立研究開発法人国立精神・神経医療研究センター メディカル・ゲノムセンターにおいて、遺伝子検査を受けていただくことができます（検査をお受けになる場合には、別途手続きが必要になります。詳細は国立研究開発法人国立精神・神経医療研究センターホームページ（<https://www.ncnp.go.jp/nin/guide/r1/geneticdx.html>）等をご覧ください）。

なお、ご記入頂いた情報に不備や確認の必要がある場合、患者様や記入にご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、ご承知おきください。

ご不明な点に関しては Remudy 患者情報登録システム（<https://remudy.ncnp.go.jp>）、もしくは下記の間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・筋疾患患者登録サイト Remudy ホームページ（<https://remudy.ncnp.go.jp>）から直接手にいれることができます。もしくは、下記の間合せ先にお問い合わせください。

登録いただく項目は、以下の通りです。

患者様：

- 氏名
- 生年月日
- 住所
- 電話番号
- メールアドレス
- 連絡方法
- 患者会などの参加の有無

主治医の先生：

- 記入日
- 受診されている病院のカルテ番号
- 家族歴
- 併存疾患
- 遺伝子診断施行施設
- 握力
- 初発症状
- 車いす使用状況
- 歩行状況
- アセノベルの使用の有無
- 人工呼吸器使用の有無
- 呼吸機能低下の有無
- CK 値
- 心機能
- 患者様ご本人の同意能力
- 身長・体重
- 記入担当医師氏名
- 記入担当医師所属施設

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ご記入いただ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。この際に遺伝子検査の結果は、その結果が記載されている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ご登録いただくため、それらの検査を受けていただく必要があります。また、遺伝子変異が確定していない場合には、診断確定のための検査（筋生検まで必要な場合もある）が必要になります。これらの検査は、縁取り空胞を伴う遠位型ミオパチー（GNEミオパチー）の診断や日常診療で一般的に行われているもので、本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。

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。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日立製作所のクラウドサーバ上で管理されます。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。

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、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）及び精神・神経疾患開発費精神・神経疾患開発費（5-5）「筋ジストロフィーの臨床開発推進の基盤整備」（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などは患者様の負担となります。この研究によって、国立研究開発法人 国立精神・神経医療研究センターは製薬企業等から情報提供に対する手数料を受け取る場合があります。しかし、本研究は研究者が独立して計画し実施するものであり、このことによって研究結果が製薬企業等に有利に歪められることはありません。したがって研究結果等に製薬企業等が影響を及ぼすことはありません。

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。

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、情報公開のための委員会をつくり、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となります。また公開の際に、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。

また、現在ヨーロッパを中心とした世界的な患者登録システムがあります。縁取り空胞を伴う遠位型ミオパチー（GNEミオパチー）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、今後は日本の患者様の情報についても、世界的な登録システムへ登録することも想定されます。

なお、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。

8) 登録内容の報告について

ご希望いただければ、ご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

登録いただいた情報の保存期間は、精神・神経疾患開発費精神・神経疾患開発費（5-5）「筋ジストロフィー

の臨床開発推進の基盤整備」(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。なお、一旦ご同意なさっても、患者様のご意思によりその同意はいつでも撤回でき、その際には全ての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、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はできない場合があります。

なお、患者様の症状の変化を把握するため、ご登録いただいた患者様は毎年臨床情報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ご了承ください。

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

ご希望いただければ、ご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

一旦ご同意なさっても、患者様のご意思によりそのご同意はいつでも撤回できます。ご登録の撤回にあたっては、同意撤回書にご署名いただくこととなります。

本登録へご希望されない場合、ならびにご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 脳神経内科

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 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