

## ミトコンドリア病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) ミトコンドリア病患者登録システム構築の目的

ミトコンドリア病に関する治療は、ミトコンドリア DNA の変化に起因する疾患でも核 DNA 上に存在する原因となる遺伝子変化による疾患でも、基礎研究の成果に基づき新たな治療薬等が開発され、患者様に適用できるようになることが期待されています。

高血圧や糖尿病など患者様の数が多い疾患では、臨床研究／治験に参加いただく方々を集めることは容易ですが、ミトコンドリア病は患者数が少ないため困難が予想されます。さらに、今後開発が想定される新しい治療薬等は、患者様それぞれの原因遺伝子や臨床的な特徴に対応したもとなる可能性が十分に考えられるため、臨床研究／治験の対象となる患者様がさらに限定されることになります。

このような問題を克服するため、ミトコンドリア病の患者登録システムを活用したいと考えています。これにより、対象となる患者様を速やかに把握し、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できます。私たちは、国の難病対策事業の一環としてミトコンドリア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ミトコンドリア病に対する新しい治療薬等の臨床試験／治験に際して、社会や倫理に十分配慮しかつ個人情報管理に問題のない形で患者様の情報をあらかじめ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。

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 ミトコンドリア病患者登録システム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、ミトコンドリア病の確定診断を受けている患者様で、

- ① 指定難病、小児慢性特定疾患の指定を受けている患者様
- ② 当センターで確定診断を受けたミトコンドリア病患者様
- ③ その他、全国からの登録希望者

とさせていただきます。

### 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、家族歴、血族婚、筋生検の結果、遺伝子診断（ミトコンドリア DNA および核 DNA）の結果、患者様の現在の症状、初発症状、血液・髄液検査の結果、頭部 MRI・眼底検査の所見、現在の就労などの状況、患者様ご本人の同意能力、治験・データベース・患者会への参加登録の有無、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ミトコンドリア病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、厚生労働科学研究費補助金難治性疾患政策研究事業「ミトコンドリア病の調査研究」（主任研究者：後藤雄一）と国立精神・神経医療研究センターの運営費交付金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、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。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、現時点で欧米を中心とした世界的な患者登録システムを構築する試みがあります。ミトコンドリア病は、患者様の数が非常に少ない疾患ですから、世界的な規模での国際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の参加も想定されます。

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) 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となります。

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  
メディカル・ゲノムセンター

研究責任者の氏名：後藤 雄一

#### 【 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 MGC

Remudy 患者情報登録部門 ミトコンドリア病担当事務局

責任者：後藤 雄一

電話：042-346-3524

※ご登録の際には、1 ページ目の「提出用」のみをご返送下さい。  
3～6 ページ目は、大切に保存をお願いいたします。