

## 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）への登録に対する担当医師への説明書

#### 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。稀少疾患である縁取り空胞を伴う遠位型ミオパチー（GNEミオパチー）患者で、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・筋疾患患者情報登録センター(Remudy)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、臨床症状または検査所見で発症が確認出来る方です。

既に GNE 遺伝子変異が確立している患者様の場合には、患者様ご自身に登録に必要な書類を手に入れていただいた上で、担当の先生には患者様がお持ちいただ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。

もし、現時点で GNE 遺伝子の変異が確立していない患者様については、遺伝子診断が確定してからご登録をお願いいたします。なお、GNE 遺伝子診断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行われております。

#### 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、患者情報登録部門の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。従って、先生方には患者様がお持ちいただ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以下の通りです。

患者様：患者様の氏名、生年月日、住所、電話番号、メールアドレス  
主治医の先生：家族歴と家系内発症者（いる場合の診断根拠）、合併症、現在の握力、初発症状、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※、心機能、血清 CK 値、過去の治験参加・臨床試験参加希望の有無、患者様ご本人の同意能力、身長・体重、遺伝子検査の方法、記入担当医師所属施設、記入担当医師署名です。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。  
※呼吸機能低下を来す患者様が稀に存在することが我々の調査で判明いたしましたので、呼吸機能につきましての質問をさせていただいております。

なお、最終的にお送り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。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をする場合があるのご同意をいただいております。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ご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縁取り空胞を伴う遠位型ミオパチー（GNEミオパチー）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。

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

保存用

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。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、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、一旦ご同意なさっても、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

研究責任者の氏名 : 森 まどか

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 : 森 まどか

電話 : 042-346-2309