

## 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) 神経・筋疾患患者登録システム (Remudy) の目的について

近年、ミトコンドリア病に関する治療研究は原因となる遺伝子の発見や機能解析を基に非常に進んでいます。これまで動物で実験されてきたミトコンドリア病の治療が、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さん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よびます。新しい治療法が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いて、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患者様を集めることは容易ですが、ミトコンドリア病は患者様の数が少ないため困難が予想されます。さらに、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さらに限定されることとなります。患者数の確保ができないために、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、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、神経・筋疾患患者登録システム (Remudy) 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への新しい治療法の臨床試験／治験に際して、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。

現時点で本登録システムの対象となる患者様は、ミトコンドリア病と呼ばれる、遺伝子の変異によって生じる病気の患者様ですが、医学的な進歩に伴い対象患者様や登録する情報の見直しを順次実施したいと考えています。

### 2) 実施内容について

この登録システムでは、患者様の連絡先や身体状況、日常診療で行われている検査の結果、遺伝子検査で判明している遺伝子変異情報などを登録いたします。これらには高度の個人情報が含まれますので、本登録システムでは情報登録の作業は患者様（もしくは代諾者）がご自身の自由意思に基づいて行っていただくことにいたしました。

### 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。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もとづいて決定して下さい。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ありません。

保存用

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。

ミトコンドリア病の確定診断を受けている患者様とは、臨床症状、生化学検査、画像検査、筋生検、遺伝子検査などで診断されたミトコンドリア病の患者様になります。本登録システムでは、筋生検や遺伝子の検査で診断の確認がされていることが好ましいと考えていますが、専門家による診察、診断でミトコンドリア病に矛盾しないと考えられる方の場合は、登録を行うことが可能です。ただし、どういった検査を根拠に最終診断が行われたかは初期登録時に確認し、振り分けがなされます。

対象となる患者様は、登録に必要な書類を手に入れていただいたうえで登録いただくことができます。なお、ご記入いただいた情報に不備や確認の必要がある場合は、患者様にご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。ご不明な点について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・筋疾患患者登録システム (Remudy) Remudy のホームページ (<http://www.remudy.jp/>) からダウンロードすることができます。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、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、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。

患者登録用紙を患者様で分かる範囲で御記入頂いた上で、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、ミトコンドリア病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

保存用

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) 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、厚生労働省科学研究費補助金難治性疾患政策研究事業研究事業「ミトコンドリア病に関する調査研究」(研究代表者：後藤雄一)及び国立精神・神経医療研究センターMGC(メディカル・ゲノムセンター)の運営費交付金によってまかなわれるため、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、登録に必要な書類のダウンロードに係る費用、患者登録用紙に記入する際の医療機関(医師)への受診、登録用紙の郵送費用は患者様のご負担となります。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とる場合があります。

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。

## 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

システム構築は、厚生労働省科学研究費補助金難治性疾患政策研究事業研究事業「ミトコンドリア病に関する調査研究」(研究代表者：後藤雄一)及び国立精神・神経医療研究センターMGC(メディカル・ゲノムセンター)の運営費交付金によって行いますが、登録情報は助成期間終了後もシステムが継続する限り保存します。一旦同意なされても、患者様のご意思によりその同意はいつでも撤回ができ、その際には全ての登録情報は廃棄され、それ以降は研究に用いられません。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たり、研究者や製薬企業などに情報が公開されたりしている場合は、公開された情報から全ての情報を取り除くことができない場合があります。

なお患者様の症状変化を把握するため、ご登録いただいた患者様は1~2年毎に、患者登録用紙を更新していただく必要があります。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になります。

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  
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

ミトコンドリア病患者情報登録部門

責任者 : 後藤 雄一

電話 : 042-346-3524