

(人を対象とする医学系研究に関する倫理指針に則る情報公開)

このたび以下の研究を実施いたします。本研究への協力を望まれない場合は、問い合わせ窓口へご連絡ください。研究に協力されない場合でも不利益な扱いを受けることは一切ございません。

本研究の研究計画書及び研究の方法に関する資料の入手又は閲覧をご希望の場合や個人情報の開示や個人情報の利用目的についての通知をご希望の場合も問い合わせ窓口にご照会ください。なお、他の研究参加者の個人情報や研究者の知的財産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。

【研究計画名】 多施設共同レジストリによる脊髄性筋萎縮症成人例の長期フォローアップ研究

【研究責任者】 脳神経内科 森 まどか

【本研究の目的及び意義】

脊髄性筋萎縮症(以下 SMA)は、主に SMN と呼ばれるタンパク質の欠乏によって脊髄や脳の一部の運動神経に病変をきたし、体幹や手足の筋萎縮と筋力低下が進行する遺伝性疾患です。SMA は小児期までに発症することが多い疾患ですが、思春期や成人期に発症するケースもあります。

SMA には長らく有効な治療薬がありませんでした。しかし 2017 年 7 月、乳児型 SMA の治療薬としてヌシネルセン(スピラザ[®]髄注 12mg)が承認され、その後、乳児型以外の SMA についても承認されました。そのため、ヌシネルセンは現在 SMA 治療薬として広く用いられています。さらに、2020 年 3 月にはオナセムノゲン アベパルボベク(ゾルゲンスマ[®]点滴静注)が 2 歳未満の SMA を対象として、2021 年 6 月にはリスジプラム(エプリステイ[®]ドライシロップ)が 2 ヶ月齢以上の SMA を対象として承認され、用いられています。しかし、それらの基になったデータは、乳幼児や小児の患者さんを対象に実施された治験(医薬品の承認を目的とした試験)などの結果から得られたものであり、成人患者さんでの治療有効性や疾患の自然経過については、いまだ十分に明らかになっていません。

そこで本研究では、成人の SMA 患者の方にご協力いただき、これまでの受診期間に得られた診療情報及び今後 60 ヶ月間、診療情報を収集・解析することにより、SMA のさらなる理解と、より良い治療へとつなげることを目指します。

【本研究の実施方法及び参加いただく期間】

対象となる方

過去に国立精神・神経医療研究センター病院での受診歴がある脊髄性筋萎縮症の成人患者の方
(同意取得日において 18 歳以上の患者の方)

利用する試料・情報等

本研究では、初診時以降の診療情報から主に以下のような情報を収集します。

- ・本研究登録時の年齢あるいは生年月日、性別、生存状況
- ・SMN 遺伝子に関する検査情報
- ・臨床所見(発症年齢、SMA 分類、側弯症の有無等)
- ・運動機能に関する情報

- ・車椅子、経管栄養、人工換気の使用状況
- ・SMAの治療薬の投与状況
- ・入院歴及び併存疾患の有無
- ・治験及び臨床研究への参加歴
- ・運動能力の測定結果
- ・検査結果(放射線画像検査、生理検査、血液検査)
- ・症状アンケート
- ・リハビリの実施状況

外部への試料・情報の提供

本研究では、研究参加施設で取得された診療情報はインターネット上の電子症例報告書(EDCといいます)に入力され、研究代表施設である名古屋大学医学部附属病院に提供されます。なお、EDCには厳重なセキュリティ対策が施されており、特定の関係者以外の者がアクセスすることはできません。情報の提供に当たっては、患者さんの個人情報は無関係の登録番号で置き換えて管理されるため、個人情報が提供されることはありません。必要に応じて患者さん個人を識別するための対応表が作成されますが、対応表については研究参加施設の責任者によって厳重に保管され、施設外には提供されません。

もしも、本研究への診療情報の提供をご了承いただけない場合には、下記のお問い合わせ先までご連絡ください。その場合でも、患者さんに何らかの不利益が発生することはありません。

研究期間

実施承認日より2027年3月31日まで

【共同研究機関】(名古屋大学とバイオジェン・ジャパン株式会社及び中外製薬株式会社以外は五十音順)

(研究代表者) 名古屋大学医学部附属病院	研究責任者	勝野 雅央
鹿児島大学病院	研究責任者	高嶋 博
神戸大学医学部附属病院	研究責任者	関口 兼司
公立大学法人横浜市立大学附属市民総合医療センター	研究責任者	上田 直久
公立大学法人横浜市立大学附属病院	研究責任者	田中 章景
国立大学法人京都大学医学部附属病院	研究責任者	綾木 孝
国立大学法人東京医科歯科大学医学部附属病院	研究責任者	横田 隆徳
筑波大学附属病院	研究責任者	石井 一弘
東京大学医学部附属病院	研究責任者	戸田 達史
東北大学病院	研究責任者	青木 正志
独立行政法人国立病院機構大阪刀根山医療センター	研究責任者	齊藤 利雄
独立行政法人国立病院機構沖縄病院	研究責任者	渡嘉敷 崇
独立行政法人国立病院機構下志津病院	研究責任者	三方 崇嗣
独立行政法人国立病院機構仙台西多賀病院	研究責任者	高橋 俊明
独立行政法人国立病院機構新潟病院	研究責任者	中島 孝
独立行政法人国立病院機構北海道医療センター	研究責任者	石川 悠加
鳥取大学医学部附属病院	研究責任者	渡辺 保裕
山梨大学医学部附属病院	研究責任者	瀧山 嘉久
バイオジェン・ジャパン株式会社		
中外製薬株式会社		

ただし、共同研究機関や責任者が追加される可能性があります。

○問い合わせ窓口

国立研究開発法人国立精神・神経医療研究センター 病院

所属 脳神経内科 氏名 森 まどか

電話番号 042-341-2711

e-mail:yoshimur@ncnp.go.jp

○苦情窓口

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