

受付番号： 2021-1-021

課題名：

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

### 1．研究の対象

過去に当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)

### 2．研究期間

研究実施期間：2021年1月(倫理委員会承認後)～2027年3月31日

### 3．研究目的

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。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、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。

### 4．研究方法

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ヵ月間、診療情報を収集・解析します。

### 5．研究に用いる試料・情報の種類

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

## 6 . 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。

## 7 . 研究組織

名古屋大学医学部附属病院	勝野 雅央
鹿児島大学病院	高嶋 博
神戸大学医学部附属病院	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	上田 直久
公立大学法人横浜市立大学附属病院	田中 章景
国立研究開発法人国立精神・神経医療研究センター	森 まどか
国立大学法人京都大学医学部附属病院	綾木 孝
国立大学法人東京医科歯科大学医学部附属病院	横田 隆徳
筑波大学附属病院	石井 一弘
東京大学医学部附属病院	戸田 達史

東北大学病院	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	齊藤 利雄
独立行政法人国立病院機構沖縄病院	渡嘉敷 崇
独立行政法人国立病院機構下志津病院	三方 崇嗣
独立行政法人国立病院機構仙台西多賀病院	高橋 俊明
独立行政法人国立病院機構新潟病院	中島 孝
独立行政法人国立病院機構北海道医療センター	石川 悠加
鳥取大学医学部附属病院	渡辺 保裕
山梨大学医学部附属病院	瀧山 嘉久
バイオジェン・ジャパン株式会社	

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。

## 8 . お問い合わせ先

本研究に関するご質問等がありましたら下記の連絡先までお問い合わせ下さい。  
ご希望があれば、他の研究対象者の個人情報及び知的財産の保護に支障がない範囲内で、研究計画書及び関連資料を閲覧することが出来ますのでお申出下さい。

また、試料・情報が当該研究に用いられることについて患者さんもしくは患者さんの代理人の方にご了承いただけない場合には研究対象としませんので、下記の連絡先までお申出ください。その場合でも患者さんに不利益が生じることはありません。

照会先および研究への利用を拒否する場合の連絡先：

研究責任者：

〒980-8574 仙台市青葉区星陵町 1 - 1

東北大学病院 脳神経内科 青木 正志

電話：022-717-7000（病院代表）

研究代表者：

〒466-8550 愛知県名古屋市昭和区鶴舞町 65 番地

名古屋大学大学院医学系研究科 神経内科学 勝野 雅央

電話：052-744-2389

## 個人情報の利用目的の通知に関する問い合わせ先

保有個人情報の利用目的の通知に関する問い合わせ先：「8 . お問い合わせ先」

## 注意事項

以下に該当する場合にはお応えできないことがあります。

### <人を対象とする医学系研究に関する倫理指針 第6章第16の1(3)>

利用目的を容易に知り得る状態に置くこと又は請求者に対して通知することにより、研究対象者等又は第三者の生命、身体、財産その他の権利利益を害するおそれがある場合  
利用目的を容易に知り得る状態に置くこと又は請求者に対して通知することにより、当該研究機関の権利又は正当な利益を害するおそれがある場合

## 個人情報の開示等に関する手続

本学が保有する個人情報のうち、本人の情報について、開示、訂正及び利用停止を請求することができます。

保有個人情報とは、本学の役員又は職員が職務上作成し、又は取得した個人情報です。

1) 診療情報に関する保有個人情報については、東北大学病院事務部医事課が相談窓口となります。詳しくは、下記ホームページ「配布物 患者さまの個人情報に関するお知らせ」をご覧ください。(手数料が必要です。)

【東北大学病院個人情報保護方針】

<http://www.hosp.tohoku.ac.jp/privacy.html>

2) 1)以外の保有する個人情報については、所定の請求用紙に必要事項を記入し情報公開室受付窓口に提出するか又は郵送願います。詳しくは請求手続きのホームページをご覧ください。(手数料が必要です。)

【東北大学情報公開室】

<http://www.bureau.tohoku.ac.jp/kokai/disclosure/index.html>

## 注意事項

以下に該当する場合には全部若しくは一部についてお応えできないことがあります。

### <人を対象とする医学系研究に関する倫理指針 第6章第16の2(1)>

研究対象者等又は第三者の生命、身体、財産その他の権利利益を害するおそれがある場合

研究機関の研究業務の適正な実施に著しい支障を及ぼすおそれがある場合

法令に違反することとなる場合