患者さんへ

# 「脊髄性筋萎縮症の患者登録システム」

についてのご説明

# はじめに

この冊子は、「背髄性筋萎縮症の患者登録システム」について説明したものです。内容を十分にご理解いただいたうえで、あなたの自由意志で参加していただけるかどうか、お決めください。ご参加いただける場合は、別紙の「同意文書」にご署名のうえ、SMARTコンソーシアム事務局までお送りいただきますようよろしくお願いいたします。

## 1. 背髄性筋萎縮症患者登録システム構築の目的

近年、背髄性筋萎縮症に関する治療研究は、原因となる遺伝子の機能解析などと共に進んできております。新しい治療法が医療現場で現実に提供できるようになるには、開発中の治療法が、本当に患者さん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、一定の数の患者さんにご協力いただいて、治験を円滑に実施することが必要です。患者さんの数が少ない背髄性筋萎縮症などの稀少疾患においては、治験に参加していただける患者さんの数が確保できないために、せっかく開発された有効な治療法がいつまでも臨床でつかえないという問題が起こりえます。

このような問題を克服するため、臨床研究/治験の対象となる患者さんを速やかに把握し、必要な患者数を確保することで臨床研究/治験が円滑に進むことが期待されています。

この登録システムは、背髄性筋萎縮症の臨床研究/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さんの情報を登録しておくことで、効率的に臨床研究/治験を実施できるようにすることが目的です。

なお、本登録システムへの登録をされたからといって、新しい臨床研究/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、臨床研究/治験には参加できる場合があります。また、現時点ででは臨床研究/治験に参加されるお考えはなくても、登録のみを行うことは可能です。実際に臨床研究/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になります。

また、登録システムに、ひとりでも多くの患者さんに参加していただくことは、日本における背髄性筋萎縮症患者さんの正確な疫学研究、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療育環境の改善、治療法の開発が促進される効果も期待されます。

なお、この臨床研究は、東京女子医科大学の「倫理委員会」で倫理的観点および科学的観点からその妥当性について審査を受け、倫理委員会の承認を得て実施するものです。

## 2. 研究の方法

（1）対象となる患者さん

背髄性筋萎縮症と診断されている患者さんを対象といたします。

なお、この研究では未成年の患者さんを対象に含めることとさせていただきました。その場合は、ご家族など代諾者の方に、同意をいただくこととなりますので、ご理解ご協力をお願いします。

（2）検査および観察項目

この研究期間中に、以下の質問紙調査を行います。これらの項目はすべて通常の診療で行うもので、この研究に参加されることで増える項目はありません。

観察項目：氏名、年齢、生年月日、かかりつけ医の名称、カルテ番号、性別、身長、体重、住所、電話番号、メールアドレス、診断名、家族歴、近親婚について、*SMN2* 遺伝子コピー数、診断の根拠、遺伝子診断の結果、遺伝子診断の実施施設、線維束性収縮について、今までできたこと、現在の運動機能、歩行・坐位保持可能期間、車椅子使用について、知的障害の有無、心機能、呼吸機能、人工呼吸器使用について、側わんの状況、経管栄養について、薬について、SMA 臨床研究・治験についての情報提供の希望、患者の同意能力の有無、治験への参加の有無、他のデータベースへの登録の有無、主治医の氏名および所属施設詳細

（3）登録の方法について

本登録システムは、主に厚生労働科学研究費補助金の研究班のもとに行わます。この研究に参加いただく患者さんは、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、SMART コンソーシアムのホームページ（https://www.sma-rt.org/ ）からダウンロードすることができます。

患者登録用紙の二重線より上部は全て患者さんが記入して下さい。二重線より下部は患者さんが分かる範囲で記入をしたうえで、担当医師による診察を　受けて必要事項をすべて記入いただきます。その際に、患者登録用紙と共に担当　医師への説明書を、担当医師にお渡し下さい。

医師への受診の際に、遺伝子検査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下さい。全ての書類が準備できましたら、下記の事務局へ必ず書留で郵送してください。後ほど、SMARTコンソーシアム事務局から登録証を郵送いたします。

登録証の発送までには、しばらく時間がかかることがあります。
なお、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、患者さんご本人または担当医師にご連絡させていただくことがありますのでご了承ください。

## 3. 危険性ならびに副作用等

患者さんの臨床情報を収集する研究ですので、患者さん自身に対する身体的な危険性はありません。

## 4. 研究への参加とその撤回について

あなたがこの研究に参加されるかどうかは、あなたご自身の自由な意志でお決めください。たとえ参加に同意されない場合でも、あなたは一切不利益を受けませんし、これからの治療に影響することもありません。また、あなたが研究の参加に同意した場合であっても、いつでも研究への参加をとりやめることができます。

## 5. 研究への参加を中止する場合について

あなたがこの研究へ参加されても、次の場合は参加を中止していただくこととなります。あなたの意志に反して中止せざるをえない場合もありますが、あらかじめご了承ください。

① あなたが研究への参加の中止を希望された場合
② この臨床研究全体が中止となった場合

## 6. この研究に登録された情報について

登録情報を分析し、治験の実施に向けた情報の作成を行います。個人情報が特定されないように配慮したうえで、学術的な場での公表を行います。個人情報が特定されないように配慮したうえで、国際的な患者登録ネットワークへ情報が登録される場合があります。
臨床研究/治験が計画された場合には、ホームページ等を通じて患者さんに情報提供をすることがあります。また、ご希望された場合には、臨床研究/治験の対象となる可能性のある患者さんに直接お知らせすることがあります。

## 7. 個人情報の取扱いについて

この研究にご参加いただいた場合、あなたの個人情報が外部に漏れることは一切ありません。

また、この研究が正しく行われているかどうかを確認するために、倫理委員会などが、あなたの登録用紙を見ることがあります。このような場合でも、これらの関係者には、記録内容を外部に漏らさないことが法律などで義務付けられているため、あなたの個人情報は守られます。

この研究から得られた結果が、学会や医学雑誌などで公表されることはあります。このような場合にも、あなたのお名前など個人情報に関することが外部に漏れることは一切ありません。この研究で得られたデータは、他の目的で使用することはありません。

臨床情報などの登録情報は更新が必要となることがあります。その際には患者登録部門から連絡させていただくことがあります。

## 8. 費用負担、研究資金などについて

本登録システムの運営にかかる費用は、主に厚生労働科学研究費補助金によって賄われるため、本登録システム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入手、患者登録用紙に記入する際の医師への受診、登録用紙の郵送費用などは患者さんのご負担となります。

また、この研究の研究責任者と研究分担者は、東京女子医科大学の利益相反マネジメント委員会の承認を受けており、関連する企業や団体などと研究の信頼性を損ねるような利害関係を有していないことが確認されております。

## 9. 研究責任者と連絡先（相談窓口）

この研究について、何か聞きたいことやわからないこと、心配なことがありましたら、以下の研究責任者におたずねください。

【研究責任者】
斎藤加代子
東京女子医科大学遺伝子医療センターゲノム診療科　　特任教授

【連絡先】
SMARTコンソーシアム事務局
東京女子医科大学遺伝子医療センターゲノム診療科
住　所：東京都新宿区河田町 8-1
E-mail：office.ba@twmu.ac.jp

## 10.　背髄性筋萎縮症 患者登録用紙の返送先について

患者登録用紙をご本人および主治医に記入して頂き、

① 背髄性筋萎縮症患者登録用紙
② 遺伝子検査結果のコピー
③ 同意文書

の３点を、以下の住所まで書留にて返送いただけますようお願いいたします。

〒162-8666　東京都新宿区河田町 8-1
東京女子医科大学遺伝子医療センターゲノム診療科
SMARTコンソーシアム事務局

２０２０年８月１日作成（第５版）

東京女子医科大学遺伝子医療センターゲノム診療科
特任教授　　斎藤加代子

# 同　意　文　書

東京女子医科大学遺伝子医療センターゲノム診療科　特任教授　　斎藤加代子殿

課題名：「脊髄性筋萎縮症の患者登録システム」

1. 脊髄性筋萎縮症患者登録システム構築の目的
2. 研究の方法
3. 危険性ならびに副作用等
4. 研究への参加とその撤回について
5. 研究への参加を中止する場合について
6. この研究に登録された情報について
7. 個人情報の取扱いについて
8. 費用負担、研究資金などについて
9. 研究責任者と連絡先
10. 返送先について

【患者さんの署名欄】　　＝必ずご記入ください＝

私はこの研究に参加するにあたり、研究の内容を理解いたしましたので、この研究に参加することについて同意します。また説明文書「患者さんへ」を受け取りました。

同意日：　　年　　月　　日

氏　名：＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿（自署または代筆）

住　所：＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿

患者さんが、未成年もしくは同意能力がない場合には、

代諾者の署名も必要です。

【代諾者の署名欄】

同意日：　　年　　月　　日

氏　名：＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿（自署）　　続柄：＿＿＿＿＿＿

住　所：＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿



第 5 版　2020 年 8 月 1 日作成

# 同　意　撤　回　書

東京女子医科大学遺伝子医療センターゲノム診療科　特任教授　　斎藤加代子殿

課題名：「背髄性筋萎縮症の患者登録システム」

【患者さんの署名欄】

私は、上記臨床研究について、この研究に参加することについて同意をいたしましたが、これを撤回します。

同意撤回日：　　年　　月　　日

氏　名　　：＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿（自署または代筆）

住　所　　：＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿

患者さんが、未成年もしくは同意能力がない場合には、
代諾者の署名も必要です。

【代諾者の署名欄】

同意撤回日：　　年　　月　　日

氏　名　　：＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿（自署）　　続柄：＿＿＿＿＿

住　所　　：＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿＿

＊　同意の撤回は原則として同意書に署名した人が行います。



第 5 版　2020 年 8 月 1 日作成