

主治医の先生に「臨床情報登録書（主治医記入版）」「研究協力の同意書」と共にお渡しください

主治医の先生へのご依頼

2023年11月吉日

患者さんの主治医の先生御侍史

平素より大変お世話になっております。

SMA の治療薬開発と、治験の推進を目的とした患者登録（SMART コンソーシアム <https://www.sma-rt.org/>）は設立から13年目を迎えました。お蔭様で、登録は297名となりました。（旧）SMART コンソーシアムに登録くださいました主治医の先生方および患者さんのご尽力により、2017年からスピンラザ、ゾルゲンスマ、エブリスディという3種類の治療薬が次々に承認されて、多くの方が治療をお受けになっておられます。

これらの薬の SMA 発症前を含む早期投与による有効性が評価され、拡大新生児スクリーニングとして SMA の新生児スクリーニングが全国各地に広がってきています。

この度、脊髄性筋萎縮症(SMA)の診断をお受けになっている患者さんに、（新）SMART コンソーシアムにご登録して頂きたく、お願い申し上げます。昨年より、日本医療研究開発機構 (AMED) および厚生労働省の難病研究班（神経変性班）が関わる「難病プラットフォーム」という登録事業にリニューアルをした（新）SMART コンソーシアムとして参加することとなりました。厚生労働省の研究班が関わる多くの疾患が、横断的な情報統合基盤の「難病プラットフォーム」に加入して、連携して研究の加速をしようという趣旨です。以下のホームページに詳細が記載されています。 <https://www.raddarj.org/siteinfo/>

SMA においては新たな治療法の開発とその臨床試験（治験）も進んでおります。一方で、新生児スクリーニング検査により発見されて発症前等の早期治療をお受けになっている方を含み、現在、治療をお受けになっている患者さん達の長期的な全国統一のフォローアップ体制はございません。製薬企業がそれぞれ独自に市販後調査として経過を観ていますが個人情報保護の問題により、医療現場への直接の反映はございません。

患者さんがこの（新）SMART コンソーシアムへご登録くださいます事により、SMA の治療における長期的な有効性と安全性を解析し、SMA のさらなる治療の充実とケアの拡充を目指して参ります。また、主治医の先生からのご相談にも応じさせていただく所存です。SMA の医療、治療の発展のために、何卒ご協力くださいますようお願い申し上げます。

主治医の先生には、患者さん・保護者の方に SMART コンソーシアムへの登録に関する情報提供と登録に関するご同意をいただけますと幸いです。ご多用の折に大変申し訳ございませんが、**臨床情報登録書(主治医記入版)へのご記入**および**神経変性疾患領域の基盤的調査レジストリー研究への協力の同意書の担当医師署名欄へのご署名**をいただけますよう、何卒よろしくお願い申し上げます

主治医の先生に「臨床情報登録書（主治医記入版）」「研究協力の同意書」と共にお渡しください

また、昨年既にご登録いただきました患者さんの主治医の皆様には再度のお願いになり、恐縮です。(新) SMART コンソーシアムとしてのリニューアルに伴い、登録項目の変更をしたために改めてのお願いになります。今一度ご協力いただけますようお願い申し上げます。

齋藤加代子
加藤環
池田有美

連絡先：〒162-8666 東京都新宿区河田町 8-1
東京女子医科大学ゲノム診療科
SMART コンソーシアム事務局
Email: office.ba@twmu.ac.jp

本研究は、下記の共同研究として実施しております。

- 日本小児神経学会 共同研究推進委員会より「新生児スクリーニングにて発見された小児を含む脊髄性筋萎縮症(SMA)の患者登録システムの構築と SMA 臨床病態の解明」として承認をいただいております。登録していただきました先生には、**研究協力者として学術論文の共著者**とさせていただきます。
- 厚生労働省科学研究費補助金難治性疾患政策研究事業「神経変性疾患領域における難病の医療水準の向上や患者の QOL 向上に資する研究」研究班（研究代表者：戸田達史先生）
- こども家庭科学研究費補助金成育疾患克服等次世代育成基盤研究事業「新規疾患の新生児マスキューニングに求められる実施体制の構築に関する研究」研究班（研究代表者：但馬剛先生）

尚、本登録システムの運営費用は、主に厚生労働省難治性疾患政策研究事業研究費、および(株)21世紀メディカル研究所ゲノムファンド活用プログラム 2021 の寄付金にて賄われております。登録に関する費用はかかりません。詳しくは(新)SMART コンソーシアムのホームページ内「**医療従事者のみなさまへ**」もご参照いただけますと幸いです(<https://www.sma-rt.org/>)。また、臨床情報登録書等の書類は上記ホームページ内でダウンロードできますので、併せてご活用いただけますようお願い申し上げます。

【返送までの流れ】

【主治医の先生】

- 「神経変性疾患領域の基盤的調査レジストリー研究」同意説明文書をお読みの上、**研究への協力の同意書 2 部**(東京大学医学部附属病院院長あて、本研究の共同研究機関長あて)の**<担当医師 署名欄>**にご署名をお願いします
 - 臨床情報登録書(主治医記入版)**にご記入をお願いします
 - ご記入が終わりましたら、患者さんにお渡し下さいますようお願い致します
- ⇒ **患者さんへお願い:臨床情報登録書(本人記入版/主治医記入版)、同意書 2 部、遺伝学的検査のコピー**を返信用封筒にて事務局までご返送ください。何卒よろしくお願い申し上げます。

診断の根拠	<input type="checkbox"/> 臨床症状 <input type="checkbox"/> 発症前の診断 (<input type="checkbox"/> 出生前診断 <input type="checkbox"/> 出生後診断 <input type="checkbox"/> 新生児スクリーニング) →新生児スクリーニング実施施設名： (<input type="checkbox"/> 都道府県 <input type="checkbox"/> 市/区)
診断日、診断時年齢	西暦 年 月 日 歳 か月 日
SMA診断時の体重 (おんかりの範囲で)	kg
SMA診断時の身長 (おんかりの範囲で)	cm
遺伝子診断実施施設(検査会社)と 遺伝子診断結果	<input type="checkbox"/> 東京女子医科大学 <input type="checkbox"/> 神戸大学 <input type="checkbox"/> OBML <input type="checkbox"/> OLSIメディエンス <input type="checkbox"/> その他 () SMN1 exon7()コピー exon8()コピー SMN2 exon7()コピー exon8()コピー NAIP exon5()コピー 点変異： <input type="checkbox"/> あり (塩基： アミノ酸：)
家族歴	<input type="checkbox"/> あり (本人との関係：) <input type="checkbox"/> なし
両親の遺伝学的検査	<input type="checkbox"/> あり (SMN1 コピー数 父： <input type="checkbox"/> 2コピー <input type="checkbox"/> 1コピー、母 <input type="checkbox"/> 2コピー <input type="checkbox"/> 1コピー) <input type="checkbox"/> なし
病型：最高到達運動機能	<input type="checkbox"/> 未予定 (I a型) <input type="checkbox"/> 予定(I b型) <input type="checkbox"/> 寝返り <input type="checkbox"/> 坐位保持 (生後8か月以降で可能) (II a型) <input type="checkbox"/> 坐位保持 (生後8か月未満で可能) (II b型) <input type="checkbox"/> 補助有立位 <input type="checkbox"/> 両手両膝で這う <input type="checkbox"/> 補助有歩行 <input type="checkbox"/> 支えなしで立位を保てる <input type="checkbox"/> 自力歩行(III a型) <input type="checkbox"/> 自力階段昇降(III b型) <input type="checkbox"/> 成人発症 (IV型) <input type="checkbox"/> 発症していない
人種	詳細：
SMAの診察を受けているかかりつけ病院	<input type="checkbox"/> あり (病院名：) <input type="checkbox"/> なし
他のデータベース登録の有無	<input type="checkbox"/> あり (データベース名：) <input type="checkbox"/> なし
SMAに由来しない合併疾患	<input type="checkbox"/> あり (詳細：) <input type="checkbox"/> なし
線維束性収縮	手指： <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし 舌： <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし
深部腱反射	PTR(/) ATR(/) 上肢腱反射(/)
血液検査 (最近1年での最高値)	CK値()U/L 血清クレアチニン値()mg/dl
車いす使用	<input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし
知的障害	<input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし
心機能障害	<input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし
呼吸機能 (%FVC)	機能低下 <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし %FVC () % <input type="checkbox"/> 実施せず 測定日： 年 月 日
人工呼吸器の使用	<input type="checkbox"/> カファシスト (開始日： 年 月 日) 使用状況： <input type="checkbox"/> 1日中 <input type="checkbox"/> 夜間のみ <input type="checkbox"/> 随時 <input type="checkbox"/> 鼻マスク (開始日： 年 月 日) 使用状況： <input type="checkbox"/> 1日中 <input type="checkbox"/> 夜間のみ <input type="checkbox"/> 随時 <input type="checkbox"/> 気管内挿管 (開始日： 年 月 日) 使用状況： <input type="checkbox"/> 1日中 <input type="checkbox"/> 夜間のみ <input type="checkbox"/> 随時 <input type="checkbox"/> 気管切開 (開始日： 年 月 日) 使用状況： <input type="checkbox"/> 1日中 <input type="checkbox"/> 夜間のみ <input type="checkbox"/> 随時
側弯	<input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし 手術： <input type="checkbox"/> あり <input type="checkbox"/> なし (初回手術日： 年 月 日)

栄養評価	経口以外の栄養： <input type="radio"/> あり <input type="radio"/> 経管栄養：開始日 年 月 日 <input type="radio"/> なし <input type="radio"/> 胃瘻：開始日 年 月 日 カロリー量： kcal
CMAP(複合筋活動電位)	Oulnar (尺骨神経) () mv 測定日： 年 月 日 Omedian (正中神経) () mv 測定日： 年 月 日 Operoneal (腓骨神経) () mv 測定日： 年 月 日 Otibial (脛骨神経) () mv 測定日： 年 月 日 <input type="radio"/> 未実施
運動機能評価	発達マイルストーン： 点 実施日： 年 月 日 CHOP-INTEND： 点 実施日： 年 月 日 HINE2： 点 実施日： 年 月 日 HFMSE： 点 実施日： 年 月 日 RULM 点 実施日： 年 月 日 6分間歩行 メートル 実施日： 年 月 日 その他 () 点 実施日： 年 月 日
現在の運動機能 (1つ選択)	<input type="radio"/> 未予定 <input type="radio"/> 予定 <input type="radio"/> 寝返り <input type="radio"/> 坐位保持 <input type="radio"/> 補助有立位 <input type="radio"/> 両手両膝で這う <input type="radio"/> 補助有歩行 <input type="radio"/> 自力立位 <input type="radio"/> 支えなしで立位を保てる <input type="radio"/> 手すり階段昇降 <input type="radio"/> 自力階段昇降 <input type="radio"/> その場でジャンプ <input type="radio"/> 発症していない
他の合併症等の診療・治療のための受診	<input type="radio"/> あり () <input type="radio"/> なし
オナセムノゲンアベパルボベク (ゾルゲン スマ) 治療	<input type="radio"/> あり <input type="radio"/> なし 日付、量： 年 月 日 ml 有効性： <input type="radio"/> あり () <input type="radio"/> なし 副作用： <input type="radio"/> あり () <input type="radio"/> なし
ヌシネルセン (スピラザ) 治療	<input type="radio"/> あり <input type="radio"/> なし <input type="radio"/> 乳児型として <input type="radio"/> 非乳児型として 開始日、量： 年 月 日 mg 有効性： <input type="radio"/> あり () <input type="radio"/> なし 中止日： 年 月 日 中止理由：()
リスディブラム (エプリスディ) 治療	<input type="radio"/> あり <input type="radio"/> なし 開始日、量： 年 月 日 ml 有効性： <input type="radio"/> あり () <input type="radio"/> なし 中止日： 年 月 日 中止理由：()
その他の併用薬 1	<input type="radio"/> あり () <input type="radio"/> なし
その他の併用薬 2	<input type="radio"/> あり () <input type="radio"/> なし
このデータは原情報に忠実に記入されており、医師の確認の下に作成されたものであることを証明します。	
医師署名 (自著)	記入日 西暦 年 月 日
所属	
住所〒	電話 - -
メールアドレス	@