

デュシェンヌ型筋ジストロフィーとベッカー型筋ジストロフィーの 患者さん・ご家族の皆様へ

「デュシェンヌ型筋ジストロフィーとベッカー型筋ジストロフィーの 表現型に影響する遺伝的修飾因子に関する研究」について

はじめに

東京女子医科大学小児科では、「遺伝性筋疾患における ACTN3 遺伝子多型と表現型の関連に関する研究」に参加されている患者さんのうち、デュシェンヌ型筋ジストロフィーまたはベッカー型筋ジストロフィーと診断された患者さんを対象に、カルテ、看護記録等（以下、「カルテ等」といいます）の診療情報から得られる情報／検体（血液）をもとに研究を実施しています。

この研究は鳥取大学医学部倫理審査委員会の承認を経て、医学部長の承認を受けており、神戸大学医学部附属病院、兵庫医科大学病院、長浜バイオ大学、東京女子医科大学病院、北海道大学病院、国立精神・神経医療研究センター病院と共同で行っています。詳細は以下のとおりです。

1. 研究概要および利用目的・方法

デュシェンヌ型筋ジストロフィーとベッカー型筋ジストロフィーの患者さんでは、症状の進行スピードや合併症の出現に個人差があることが知られています。しかし、その個人差がなぜ生じるかについては分かっていません。

最近になり、SP1、LTBP4、ATP10、ESRRA、GEMIN4、MTCH2 という名前の遺伝子がデュシェンヌ型筋ジストロフィーやベッカー型筋ジストロフィーの症状の個人差に影響を与える可能性が報告されました。しかし、個々の遺伝子の影響の強さなどに関する検証は十分ではありません。

本研究では、すでに実施している「遺伝性筋疾患における ACTN3 遺伝子多型と表現型の関連に関する研究」で収集したゲノム DNA を用いて、SP1、LTBP4、ATP10、ESRRA、GEMIN4、MTCH2 の遺伝子の変化と患者さんの症状の関連を調べます。

すべての情報は、鳥取大学医学部附属病院に電子的に送付され、集計されます。集計された情報の一部は国立精神・神経医療研究センター病院で解析がなされます。また、保管検体（血液から採取したゲノム DNA）は、神戸大学または鳥取大学で解析を行います。情報／検体は、研究代表者が責任を持って保管、管理します。

本研究の対象となる患者さんは、他の研究対象者への個人情報保護や本研究の独創性の確保に支障がない範囲で、研究計画書及び研究の方法についての資料を入手又は閲覧することができます。希望される方は、遠慮なく問合せ窓口にお申し出ください。

2. 取り扱う情報／検体

患者さんのカルテ等の診療情報から以下の項目を集めさせていただきます。

【患者さんの情報】

生年月、性別、診断名、使用中または過去に使用した薬剤の内容と開始年齢、呼吸器の使用の有無と開始年齢、気管切開の有無と実施年齢、合併症と出現時年齢、既往歴と出現時年齢、DMD 遺伝子検査結果、ACTN3 遺伝子多型、治験参加の有無と参加期間（年齢）、歩行喪失年齢、運動能力運動能力＊（10m 歩行時間、床からの起立時間）、心臓超音波検査＊（LVEF、LVDd）、呼吸機能検査＊（FVC、%FVC、FEV1.0、%FEV1.0）、血液検査所見＊（血清 CK、血清 cTnl、血漿 BNP、血清タイチン）、尿検査所見＊（尿タイチン）、画像検査＊（筋断面積、筋内脂肪率、脂肪スコア、心筋線維化率）、転帰

＊の項目は、測定をしたときの年齢も収集します。

【MTCH2、SPP1、LTBP4、ATP10、ESRRA、GEMIN4 遺伝子検査】

遺伝性筋疾患における ACTN3 遺伝子多型と表現型の関連に関する研究（神戸大学倫理委員会 NoB200271）で収集した gDNA を用いて、PCR、直接シーケンス法で解析します。

3. 研究期間

この研究は、鳥取大学医学部長が研究の実施を許可した日から 2029 年 9 月 30 日まで行う予定です。

4. 個人情報保護の方法

患者さんの情報／検体は、研究責任者が責任をもって保管、管理します。また、氏名、イニシャル、住所、電話番号、カルテ番号などの直ちに個人を識別できる個人情報は匿名化＊され、本研究では匿名化された情報を使用、提供します。このようにして患者さんの個人情報の管理については十分に注意を払います。

＊匿名化について：本研究にご提供いただく情報については、患者さんの氏名、住所、電話番号、カルテ番号など、患者さん個人を直ちに特定できるような情報をすべて削除し、代わりにこの研究用の登録番号をつけます。なお、研究の過程で情報がどの患者さんのものかを知る必要がある場合も想定されます。その場合に備えて、情報と患者さん個人を結びつけることのできる対応表を作成させていただきますが、この対応表は研究責任者によって鍵のかかる保管庫で厳重に管理されます。

5. 研究への情報提供による利益・不利益

利 益・・・今回の研究に情報をご提供いただいた患者さん個人には、特に利益と考え

られるようなことはございませんが、研究の成果は、将来のデュシェンヌ型筋ジストロフィーとベッカー型筋ジストロフィーの適切なケアや治療法の進歩に有益となる可能性があります。なお、情報を使用させていただいた患者さんへの謝礼等もありません。

不利益・・・カルテ等からの情報収集と、保存している検体の二次利用をするため、特にありません。

6. この研究終了後の情報の取り扱いについて

今回、集めさせていただく患者さんの情報／検体が医学の発展に伴い、他の病気の診断や治療に新たな重要な情報をもたらす可能性があります。このため、患者さんの情報／検体は、この研究終了後も保存させていただき、他の研究に使用させていただくことがあります。その場合は、新たに研究計画を立てて研究に参加する医療機関の倫理審査委員会での審査を経て、他の研究に使用させていただきます。

情報／検体は、当該研究の終了について報告された日から5年を経過した日又は当該研究の結果の最終の公表について報告された日から3年を経過した日のいずれか遅い日までの期間保存します。保存期間終了後は、患者さん個人を特定できない状態にして適切に廃棄します。

7. 研究への情報使用の取り止めについて

患者さん個人の情報／検体を研究に用いられたくない、または鳥取大学医学部附属病院への情報／検体の提供を停止したい場合には、いつでも取り止めることができます。取り止めを希望された場合でも、担当医や他の職員と気まずくなることはありませんし、何ら不利益を受けることはありませんので、下記【問い合わせ窓口】までお申し出ください。未成年者の方では、保護者の方（父母、成人の兄弟、祖父母、同居の親族などの近親者）からの研究不参加のお申し出やお問い合わせに対しても対応いたします。

取り止めの希望を受けた場合、患者さんの情報を使用することはありません。この場合には、個人を特定できない状態にして、速やかに廃棄させていただきます。

しかし、取り止めを希望した時点で、すでに研究成果が論文などで公表されていた場合のように、結果を廃棄できない場合もあります。

8. 当該臨床研究に係る資金源について

本研究は、鳥取大学研究推進機構研究基盤戦略センターの研究費で行っており、特定の企業・団体等からの支援を受けて行われるものではなく、利益相反状態にはありません。

9. 研究成果の公表について

研究成果が学術目的のために論文や学会で公表されることがありますが、その場合も、患者さんの個人が特定される情報は全て削除して公表します。情報の秘密は厳重に守られますので、第三者に患者さんの個人情報明らかになることはありません。

10. 知的財産権の帰属について

本研究の結果、特許などの知的財産が生じる可能性もございますが、その権利は鳥取大学および共同研究機関に帰属し、あなたには帰属しません。

11. 研究代表施設および研究代表者の情報

栗野 宏之 鳥取大学医学部附属病院 遺伝子診療科 教授
〒683-8503 鳥取県米子市西町 36-1
TEL：0859-38-6472／FAX：0859-38-6470

12. 問い合わせ窓口

本研究についてのご質問だけでなく、患者さんの情報／検体が研究に用いられているかどうかをお知りになりたい場合や、患者さんの情報／検体の使用を望まれない場合など、この研究に関することは、下記の窓口までお問い合わせ下さい。

【研究責任者】

栗野 宏之 鳥取大学医学部附属病院 遺伝子診療科 教授
〒683-8504 鳥取県米子市西町 36-1
TEL：0859-38-6472／FAX：0859-38-6470

*この研究に関する情報は、鳥取大学医学部附属病院のホームページに掲示しております。

URL：<https://www2.hosp.med.tottori-u.ac.jp/departments/center/amirt/3294/>

【本学における問い合わせ先】

石垣 景子 東京女子医科大学 小児科 准教授
〒162-8666 東京都新宿区河田町 8-1
TEL：03-3353-8111

13. 研究実施機関および研究責任者

鳥取大学医学部附属病院	遺伝子診療科	教授	栗野宏之
神戸大学医学部附属病院	小児科	講師	坊亮輔
兵庫医科大学病院	小児科学	教授	竹島泰弘
長浜バイオ大学	分子細胞生物学	准教授	山本哲志
東京女子医科大学病院	小児科	准教授	石垣景子
北海道大学病院	小児科	准教授	武田充人
国立精神・神経医療研究センター病院	臨床研究・教育研修部門	情報管理・解析部門	
生物統計解析室長	大庭真梨		