

(人を対象とする生命科学・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(以下「本研究」といいます。)を実施いたします。本研究の対象となる方(以下「研究対象者等」といいます。)や、その代理人の方で、ご自身の情報を本研究に利用しないでほしい等のご要望がございましたら、末尾の「〇問い合わせ窓口」に対し、電話又はメールにてご連絡ください。その場合は、本研究では利用いたしません。

本研究における情報利用へのご了承の有無により、不利益な扱いを受けることは一切ございません。

1 試料・情報の利用目的及び利用方法(他の機関へ提供される場合はその方法を含む。)

本研究の研究計画、研究責任者、研究期間、目的及び意義、研究対象者等の試料・情報の利用方法を以下に記載します。また、ご参考まで、本研究の実施方法もご説明します。

【研究計画名】

X 染色体連鎖性ミオチューブラーミオパチーに関する疫学研究

【研究責任者】

アステラス製薬株式会社 開発本部 日本・アジア臨床開発第1部 石倉 宏明

【研究期間】

2022年2月22日より2022年9月30日まで

【本研究の目的及び意義】

X 染色体連鎖性ミオチューブラーミオパチー(XLMTM)は Xq28にある myotubularin(MTM1)遺伝子の変異によって発症する先天性ミオパチーの病型の一つであり、厚生労働省から指定難病と認定されています。海外の文献において、XLMTMの患者は、男児 50000 出生あたり 1 人の頻度とされている一方、国内における患者数や発生頻度について情報は無いのが現状です。

本研究は、「筋疾患診断支援と筋レポジトリーの構築」(研究責任者：西野一三)で筋疾患診断支援を行った患者さんを対象として、出生前も含む XLMTMと診断が確定している患者さんである研究対象者等の皆様について、診断時の年齢、性別、診断依頼元医療機関の都道府県に関する情報、臨床診断名、診断日等を既存データベースから収集することで、国内における XLMTMの発生頻度や地域ごとの分布状況に関する知見を得ることを目的とします。

本研究を通じて XLMTMの国内における疫学に関する知見を得ることにより、有効な治療法や薬剤が十分でない本疾患の日本における発生頻度や地域ごとの分布等の実態解明につながることを期待されます。

【研究対象者等の範囲】

「筋疾患診断支援と筋レポジトリーの構築」(研究責任者：西野一三)において、2011年1月1日より2021年9月30日の間に診断支援を行い、X 染色体連鎖性ミオチューブラーミオパチーの診断が確定した患者さん

【利用方法(他の機関へ提供される場合はその方法を含む。)]

本研究において、研究対象者等の試料・情報及び得られた研究結果については規制当局等への提供、論文・学会への公表等に活用されるなど、XLMTMに対する新しい治療法の開発促進に寄与する可能性があります。なお、将来的に研究機関であるアステラス製薬株式会社が研究結果を活用することも想定されません。

2 利用し、又は提供する試料・情報の項目

出生前も含む XLMTM と診断が確定している患者さんである研究対象者等の皆様について、診断時年齢、性別、診断依頼元医療機関の都道府県に関する情報、臨床診断名、診断日等

3 利用する者の範囲

本研究は、国立精神・神経医療研究センターが、既存試料・情報の提供を行う機関として、研究機関であるアステラス製薬株式会社に対し、試料・情報を提供することにより実施します。

国立精神・神経医療研究センターが保有する、XLMTM と診断が確定した患者さんの情報によって構築されたデータベースから、国立精神・神経医療研究センターが上記「2 利用し、又は提供する試料・情報の項目」に記載された情報を取得します。取得されたデータについては、セキュリティが確保された電子ファイルにて、研究機関であるアステラス製薬株式会社に提供され、アステラス製薬株式会社にて研究を実施いたします。

【既存試料・情報の提供を行う者の名称及び責任者の氏名】

国立研究開発法人 国立精神・神経医療研究センター 神経研究所 疾病研究第一部 西野 一三

4 試料・情報の管理について責任を有する者の氏名又は名称

アステラス製薬株式会社 開発本部 日本・アジア臨床開発第1部 石倉 宏明

5 研究対象者又はその代理人の求めに応じて、研究対象者が識別される試料・情報の利用又は他の研究機関への提供を停止する旨及び研究対象者又はその代理人の求めを受け付ける方法

冒頭に記載しましたとおり、当院は本研究に関し、研究対象者等又はその代理人の求めに応じて、研究対象者が識別される試料・情報の利用又は他の研究機関への提供を停止いたします。末尾の「○問い合わせ窓口」にご連絡いただければ、速やかに求めを受付け、対応いたします。

なお、本研究に関するその他のご相談についても、末尾の「○問い合わせ窓口」にご照会ください。また、苦情等があれば「○苦情窓口」にご照会いただくことも可能です。

6 個人情報の利用目的の通知に関するお問い合わせ

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は、末尾の「○問い合わせ窓口」にご照会ください。なお、他の研究対象者等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。また、患者さん個人の匿名化された情報を、研究機関であるアステラス製薬株式会社に提供された後は、削除できませんので、予めご了承ください。

2022年3月

○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
所属 神経研究所 疾病研究第一部 氏名 西野一三
電話番号 042-346-1770(直通)
e-mail:nishino※ncnp.go.jp(「※」を「@」に変更ください。)

○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(「※」を「@」に変更ください。)