

神経変性疾患領域の基盤的調査レジストリー研究

情報公開文書

1. 研究の名称

神経変性疾患領域の基盤的調査レジストリー研究

2. 倫理審査と許可

京都大学大学院医学研究科・医学部及び医学部附属病院 医の倫理委員会の審査を受け、研究機関の長の許可を受けて実施しています。

3. 研究機関の名称・研究責任者の氏名

全体の研究責任者： 国立研究開発法人国立精神・神経医療研究センター 院長
戸田 達史

*10.に記載の通り、本研究では疾患ごとに研究責任者を定めています。

4. 研究の目的・意義

神経変性疾患領域の基盤的調査レジストリー研究（本研究）は、より多くの神経変性疾患領域患者さんの経過や診療内容などのデータを中心に収集し、持続的・長期的に評価項目の検討を行い、神経変性疾患領域の病態・治療法の解明に結び付けていくことを主な目的としています。対象疾患は、以下の20疾患です：

筋萎縮性側索硬化症、脊髄性筋萎縮症、原発性側索硬化症、球脊髄性筋萎縮症、Parkinson 病、進行性核上性麻痺、大脳皮質基底核変性症、Huntington 病、神経有棘赤血球症、遺伝性ジストニア、脳内鉄沈着を伴う神経変性症、脊髄空洞症、脊髄髄膜瘤、Charcot-Marie-Tooth 病、特発性基底核石灰化症、前頭側頭葉変性症、筋萎縮性側索硬化症/Parkinson 認知症複合、家族性本態性振戦、Perry 病、Vici 症候群

本研究を遂行することにより、難病の研究の進展・迅速化、日本人に合った医療の提供などにつながると考えられます。

5. 研究実施期間

研究全体の実施期間は、研究機関の長による許可を受けた日から原則、永年です。おおむね3年ごとに研究計画の見直しを行い、研究継続の妥当性について審査します。

6. 対象となる試料・情報の取得期間

2028年5月31日までの間に、10.に記載の共同研究機関において対象疾患と診断された、またはその疑いがあると考えられた患者さんの試料・情報

7. 試料・情報の利用目的・利用方法

研究で得られた試料・情報は、神経変性疾患領域の病態・治療法の解明に結び付けていくことを主な目的として利用してゆきます。この過程で、以下のような形で資料・情報の授受が行われる場合があります。

1) 他の研究機関との共有

得られた臨床情報は、海外を含んだ他の研究機関（大学の研究機関や商業利用も含む企業等。以降、二次利用機関といいます）と共有されることがあります。また、IDで管理された生体試料も二次利用機関に提供されることがあります。これらの臨床情報や生体試料を二次利用機関へ共有する際は、共有先の研究計画が科学的・倫理的に妥当な内容か、研究参加者に不利益がないか、医学研究に関する倫理指針を遵守した内容であるかについて、この研究の研究代表者および各疾患の研究責任者全員で審査し、そこで認められた二次利用機関のみが、臨床情報や生体試料を共有することができます。二次利用機関は、承認された範囲を超えて臨床情報や生体試料を利用することは禁じられています。

2) 難病プラットフォームとの共有

難病プラットフォームは、日本医療研究開発機構（AMED(エイメド)）の研究事業のひとつで、さまざまな難病の研究で収集した臨床情報や生体試料から得られた情報を集約して、わが国の難病研究の推進に役立てる取り組みを行っています。

また、本研究も難病プラットフォームと連携していて、IDで管理された臨床情報や生体試料から得られた情報は、最終的に他の難病レジストリー研究の患者さんの情報とともに、難病プラットフォームに共有されます。

またさらに、臨床情報や生体試料から得られた情報は、難病プラットフォーム以外の研究機関に提供されることがあります。臨床情報や生体試料から得られた情報を二次利用機関へ提供する際は、提供先の研究計画が科学的・倫理的に妥当な内容

か、研究参加者に不利益がないか、医学研究に関する倫理指針を遵守した内容であるかについて、この研究の研究代表者および各疾患の研究責任者全員の承認を得た上で難病プラットフォームの運営委員会で審査し、そこで認められた二次利用機関のみが、臨床情報や生体試料から得られた情報を無償/有償利用することができます。二次利用機関は、承認された範囲を超えて臨床情報や生体試料から得られた情報を利用することは禁じられています。

3) 全国の研究機関・医療機関から本研究への試料・情報の提供

難病は患者数が少なく、また患者さんの同定やその情報収集は極めて困難であることから、研究に必要な臨床情報や生体試料を収集するまでには大変な時間と費用がかかり、診断法や治療法に関する研究が進まないことが問題となっています。このため、他の研究や診療で得られた試料・情報を本研究に提供いただき集約することは非常に有意義と考えられます。この際の情報提供は、1)に記載の方法に準じて行われます。

8. 利用または提供する試料・情報の項目

この研究では、以下の情報を収集・利用します。

【初回登録時の調査項目】

- 1) 氏名、連絡先
- 2) 生年月日、性別
- 3) 出生情報
- 4) 診断名、指定難病患者の認定の有無
- 5) 発症年月、診断年月
- 6) 診療医療機関名、診療科
- 7) EQ-5D-5L
- 8) 家族歴
- 9) 妊娠・出産情報
- 10) 社会保障、介護認定、介護度
- 11) 最終学歴
- 12) 嗜好品
- 13) 主要所見
- 14) 登録する神経変性疾患領域における重症度分類
- 15) 各疾患に必要と判断した項目

【追跡調査時の調査項目】

- 1) 転帰
- 2) EQ-5D-5L
- 3) 主要所見
- 4) 登録する神経変性疾患領域における重症度分類
- 5) 治療内容（一部の神経変性疾患領域）
- 6) 投与薬剤名、投与量、投与方法、投与期間（一部の神経変性疾患領域）
- 7) 有害事象（一部の神経変性疾患領域）

9. 利用または提供を開始する予定日

京都大学倫理委員会における本文書の承認日

10. 当該研究を実施する全ての共同研究機関の名称および研究責任者の職名・氏名

筋萎縮性側索硬化症の研究事務局

（準備調整中）

脊髄性筋萎縮症の研究事務局

東京女子医科大学

責任者名 山本 俊至

住所：〒162-8666 東京都新宿区河田町 8-1

連絡先：03-3353-8112

原発性側索硬化症の研究事務局

自治医科大学

責任者名 森田 光哉

住所：〒329-0498 栃木県下野市薬師寺 3311-1

連絡先：0285-58-8099

球脊髄性筋萎縮症の研究事務局

（準備調整中）

Parkinson 病の研究事務局

（準備調整中）

進行性核上性麻痺の研究事務局

国立大学法人鳥取大学

責任者名 花島 律子

住所：〒683-8504 鳥取県米子市西町 36-1（鳥取大学医学部附属病院）

連絡先：0859-33-1111

大脳皮質基底核変性症の研究事務局

国立大学法人鳥取大学

責任者名 花島 律子

住所：〒683-8504 鳥取県米子市西町 36-1（鳥取大学医学部附属病院）

連絡先：0859-33-1111

Huntington 病の研究事務局

独立行政法人国立病院機構相模原病院

責任者名 川浪 文

住所：〒252-0392 神奈川県相模原市南区桜台 18-1

連絡先：042-742-8311

神経有棘赤血球症の研究事務局

国立大学法人鹿児島大学

責任者名 中村 雅之

住所：〒890-8520 鹿児島市桜ヶ丘 8-35-1

連絡先：099-275-5346

遺伝性ジストニアの研究事務局

（準備調整中）

脳内鉄沈着を伴う神経変性症の研究事務局

（準備調整中）

脊髄空洞症の研究事務局

国立大学法人北海道大学

責任者名 矢部 一郎

住所：〒060-8638 札幌市北区北 15 条西 7 丁目

連絡先：011-706-6028

前頭側頭葉変性症の研究事務局

（準備調整中）

Charcot-Marie-Tooth 病の研究事務局

（準備調整中）

筋萎縮性側索硬化症/Parkinson 認知症複合の研究事務局

国立大学法人三重大学

責任者名 小久保 康昌

住所：〒514-8507 三重県津市栗真町屋町 1577

連絡先：059-231-5117

特発性基底核石灰化症の研究事務局

福井県立大学

責任者名 林 祐一

住所：〒910-1195 福井県永平寺町松岡兼定島 4-1-1

連絡先：0776-61-6000

脊髄髄膜瘤の研究事務局

関西医科大学

責任者名 埜中 正博

住所：〒573-1010 大阪府枚方市新町二丁目5番1号

連絡先：072-804-2776

家族性本態性振戦の研究事務局

独立行政法人国立病院機構松江医療センター

責任者名 古和 久典

住所：〒690-8556 島根県松江市上乃木5丁目8-31

連絡先：0852-21-6131

Perry 病の研究事務局

順天堂大学

責任者名 坪井 義夫

住所：〒113-8421 東京都文京区本郷2丁目1番1号

連絡先：03-3813-3111

Vici 症候群の研究事務局

(準備調整中)

このほか、本研究に対して既存試料・情報の提供のみを行う者として日本全国の脳神経内科・小児科等を有する病院および診療所等の医療機関や関連する研究機関があります。

11. 試料・情報の管理について責任を有する者の氏名または名称

全体の研究責任者： 国立大学法人東京大学 戸田 達史

*10.に記載の通り、本研究では疾患ごとに研究責任者を定めています。

詳細は 10. をご参照ください。

12. 研究対象者また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・情報の利用または他の研究機関への提供を停止すること及びその方法

ご自身の試料・情報を研究に利用されたくない方は、連絡先までその旨お知らせ頂ければ、解析対象から削除します。ただし、既に情報提供や解析が行われているものを元に戻すことはできません。

13. 他の研究対象者等の個人情報および知的財産の保護等に支障がない範囲内での研究に関する資料の入手・閲覧する方法

他の研究対象者等の個人情報及び知的財産に支障がない範囲で研究に関する資料の入手・閲覧が可能です。希望される方は、問合せ窓口である各疾患の研究事務局までお知らせください。

14. 研究資金・利益相反

1) 研究資金の種類および提供者

本研究は、厚生労働省の難治性疾患政策研究事業研究費（(2026年4月時点での課題番号は 26FC1008)）により実施・運営されています。

2) 提供者と研究者との関係

資金提供者は研究の企画、運営、解析、論文執筆に関与しておりません。

3) 利益相反

この研究を行う研究者は、この研究の実施に先立ち、個人の収益等、この研究の利益相反※に関する状況について所属する各研究機関の長に報告し、透明性を確保しています。またこの研究を行うことについては、所属する各病院の倫理審査委員会に申請し、倫理的に問題がなく、公正な研究を行うことができると判断を受けたうえで実施しています。

※ 利益相反：研究の実施に際して、外部組織との経済的な利益関係などによって、公正で適正な判断が損なわれている状態または損なわれるのではないかと第三者から疑われる状態になることがあります。このような状態を「利益相反」といいます。

15. 研究対象者等からの相談への対応

1) 研究課題ごとの相談窓口

本研究全体に対するご相談は下記までお願い致します。

東京大学大学院医学系研究科 臨床病態検査医学・神経内科学

代田 悠一郎 電話：03-3815-5411

*個別の疾患に関わる内容については 10. に記載の各疾患研究事務局にご相談ください。

2) 各研究機関における相談等窓口

疾患により異なります。10. の共同研究機関をご覧ください。

3) 遺伝カウンセリングに関する窓口（相談する場合のみ）

（該当無し）

16. 外国にある者に対して 試料・情報を提供する場合

該当無し