

2021年2月23日

## 神経筋／成育センターに通院中の患者さんまたはご家族の方へ

### (臨床研究に関する情報)

当院では、以下の臨床研究を実施しております。この研究は、患者さんの診療情報を用いて行います。このような研究は、厚生労働省・文部科学省の「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」(平成26年文部科学省・厚生労働省告示第3号)の規定により、研究内容の情報を公開することが必要とされております。この研究に関するお問い合わせなどがありましたら、以下の問い合わせ先へご照会ください。

#### [研究課題名]

多施設共同レジストリによる脊髄性筋萎縮症成人例の長期フォローアップ

#### [研究機関名・長の氏名]

北海道医療センター 菊地 誠志

#### [研究責任者名・所属]

石川 悠加 神経筋／成育センター 部長

#### [研究代表機関名・研究代表者名・所属]

名古屋大学大学院医学系研究科 勝野 雅央 神経内科学 教授

#### [共同研究機関名・研究責任者名]

名古屋大学医学部附属病院	勝野 雅央
鹿児島大学病院	高嶋 博
神戸大学医学部附属病院	関口 兼司
公立大学法人横浜市立大学附属市民総合医療センター	上田 直久
公立大学法人横浜市立大学附属病院	田中 章景
国立研究開発法人国立精神・神経医療研究センター	森 まどか
国立大学法人京都大学医学部附属病院	綾木 孝
国立大学法人東京医科歯科大学医学部附属病院	横田 隆徳
筑波大学附属病院	石井 一弘
東京大学医学部附属病院	戸田 達史
東北大学病院	青木 正志
独立行政法人国立病院機構大阪刀根山医療センター	齊藤 利雄
独立行政法人国立病院機構沖縄病院	渡嘉敷 崇
独立行政法人国立病院機構下志津病院	三方 崇嗣
独立行政法人国立病院機構仙台西多賀病院	高橋 俊明
独立行政法人国立病院機構新潟病院	中島 孝
鳥取大学医学部附属病院	渡辺 保裕
山梨大学医学部附属病院	瀧山 嘉久

バイオジェン・ジャパン株式会社

(名古屋大学とバイオジェン・ジャパン株式会社以外は五十音順)

ただし、共同研究機関や責任者が追加される可能性があります。

#### [研究の目的]

脊髄性筋萎縮症（以下 SMA）は、主に SMN と呼ばれるタンパク質の欠乏によって脊髄や脳の一部の運動神経に病変をきたし、体幹や手足の筋萎縮と筋力低下が進行する遺伝性疾患です。SMA は小児期までに発症することが多い疾患ですが、思春期や成人期に発症するケースもあります。

SMA には長らく有効な治療薬がありませんでした。しかし 2017 年 7 月、乳児型 SMA の治療薬としてヌシネルセン（スピナラザ<sup>®</sup> 髄注 12mg）が承認され、その後、乳児型以外の SMA についても承認されました。そのため、ヌシネルセンは現在 SMA 治療薬として広く用いられています。しかし、それらの基になったデータは、乳幼児や小児の患者さんを対象に実施された治験（医薬品の承認を目的とした試験）などの結果から得られたものであり、成人患者さんでの治療有効性や疾患の自然経過については、いまだ十分に明らかになっていません。

そこで本研究では、成人の SMA 患者の方にご協力いただき、これまでの受診期間に得られた診療情報及び今後 60 ヶ月間、診療情報を収集・解析することにより、SMA のさらなる理解と、より良い治療へとつなげることを目指します。

#### [研究の方法]

##### ○対象となる患者さん

過去に当院での受診歴がある脊髄性筋萎縮症の成人患者の方（同意取得日において 18 歳以上の患者の方）

##### ○利用するカルテ情報

本研究では、初診時以降の診療情報から主に以下のような情報を収集します。

- ・本研究登録時の年齢あるいは生年月日、性別、生存状況
- ・SMN 遺伝子に関する検査情報
- ・臨床所見（発症年齢、SMA 分類、側弯症の有無等）
- ・運動機能に関する情報
- ・車椅子、経管栄養、人工換気の使用状況
- ・SMA の治療薬の投与状況
- ・入院歴及び併存疾患の有無
- ・治験及び臨床研究への参加歴
- ・運動能力の測定結果
- ・検査結果（放射線画像検査、生理検査、血液検査）
- ・症状アンケート
- ・リハビリの実施状況

上記のカルテ情報は、調査のために、研究代表施設である名古屋大学医学部附属病院に

2021年2月23日

電子的配信で送付します。

[研究実施期間]

実施許可日～2027年3月31日

この研究について、研究計画や関係する資料、ご自身に関する情報をお知りになりたい場合は、他の患者さんの個人情報や研究全体に支障となる事項以外はお知らせすることができます。

研究に利用する患者さんの情報に関しては、お名前、住所など、患者さん個人を特定できる情報は削除して管理いたします。また、研究成果は学会や学術雑誌で発表されますが、その際も患者さんを特定できる情報は削除して利用いたします。

\* 上記の研究に情報を利用することをご了解いただけない場合は以下にご連絡ください。

[連絡先・相談窓口]

札幌市西区山の手5条7丁目1-1

北海道医療センター 神経筋／成育センター

担当医師 石川 悠加

電話 011-611-8111 (代表)