

（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）

## 『筋強直性ジストロフィーの臨床経過に影響を与える因子に関する研究』

本研究への協力を望まれない場合は、問い合わせ窓口へご連絡ください。研究に協力されない場合でも不利益な扱いを受けることは一切ございません。

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も問い合わせ窓口にご照会ください。なお、他の研究参加者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ので、予めご了承ください。

### 【対象となる方】

研究施設に診療情報が存在している方で、以下のいずれかを有している患者：

- 1) 遺伝学的に筋強直性ジストロフィーの確定診断を受けている
- 2) 脳室周囲白質軟化症の診断名がついている

### 【研究期間】

研究実施許可受領後から 2029 年 3 月 31 日まで

（研究対象者登録締切日：2029 年 1 月 1 日）

### 【研究代表者】

国立精神・神経医療研究センター病院 脳神経小児科 本橋裕子

### 【研究責任者】

神奈川県立こども医療センター 研究責任者 後藤 知英

東京女子医科大学病院 研究責任者 石垣 景子

### 【研究の目的及び方法】

#### 本研究の目的及び意義

筋強直性ジストロフィー(DM)はミオトニー(筋強直現象)、緩徐進行性の筋力低下と、多臓器障害を特徴とした遺伝性疾患です。病型としては先天型、小児型、成人(古典)型、軽症型があります。DM では中枢神経の変化を伴うことも知られており、脳の画像所見として、深部白質病変、脳室拡大、脳梁が薄くなることなどが知られています。また、認知機能や知的発達に問題が生じることがあります。中枢神経に構造上の変化や認知・知的発達の問題を有する場合、運動機能の日動生活動作に低下を認めることがあり得ます。

現在、DMにおいて、中枢神経の変化の程度が運動機能や日常生活動作にどの程度影響を及ぼしうるかを検証した研究の数が少ない状態です。一方で、DMの病態解明の研究が進み、治療薬を開発する研究に進捗が見られています。このような背景の中、DMの臨床経過に影響を及ぼしうる因子を検証することは重要と考えられます。

本研究では中枢神経障害を中心とした臨床指標が、運動機能、臨床経過とどのように関連するかを検証します。本研究結果によって、臨床試験における評価指標の意義の明確化や、健康管理上の指針に関する新たな知見が得られると考えています。

## 研究の方法

既存の診療情報を多施設から収集、解析する研究です。発達歴、日常生活動作、就学や就労に関する情報も収集しますが、既存の情報で不十分の際に、アンケート調査を行わせていただきます。

アンケート調査に関しては別途同意をいただいた方のみが対象となります。

## 【利用する情報等】

・既存の診療録情報：年齢、性別、診断の根拠となった遺伝子検査結果、合併症、頭部画像、心理検査、言語発達マイルストーン、脳波所見、てんかんの有無、骨格筋画像、運動発達マイルストーン、日常生活動作レベル、筋力評価、経管栄養や人工呼吸器などの医療デバイス導入時期、就学や就労に関する診療情報

・アンケート調査にて収集した情報(一部の患者対象)：発達マイルストーン、医療デバイス導入時期、就学や就労に関する情報

【利用又は提供を開始する予定日】 2024 年5月21 日

## 【共同研究機関】

神奈川県立こども医療センター 研究責任者 後藤 知英  
東京女子医科大学病院 研究責任者 石垣 景子

## 【共同研究機関以外の試料・情報を取り扱う機関】

該当はありません

## ○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病院  
所属 脳神経小児科 氏名 本橋裕子  
電話番号 042-341-2711

## ○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。)