

1978 年から 1998 年 3 月までに 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で 筋病理診断又は遺伝学的解析を受けられた方へ

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では、1978 年より筋疾患の診断を目的として筋病理診断及び遺伝学的解析を実施してきました。

1998 年 4 月以降は、診断後に保存する試料及び診療情報の研究利用について文書による同意を取得しています。一方、1998 年 3 月以前に診断目的でご提供いただいた試料については、当時は現在のような研究利用に関する文書による包括同意制度は整備されておらず、文書による同意取得は行われていませんでした。

そのため、2009 年には倫理委員会の承認のもと、対象となる患者様及びご家族に対して郵送による再同意取得を実施しました。また、その後も倫理指針の改正に合わせ、情報公開等を含めた対応を継続してまいりました。

しかし、診断から長期間が経過していることから、住所変更、死亡、連絡不能等により、すべての対象者から改めて同意を取得することは著しく困難な状況となっています。

このたび、本研究では「人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針」に基づき、対象となる方お一人ずつから直接同意をいただく代わりに、本情報公開文書により研究内容を公開するとともに、研究への利用を希望されない方が拒否できる機会（オプトアウト）を保障した上で研究を実施いたします。

本研究への試料・情報の利用により、対象となる方に新たな負担や不利益が生じることはありません。また、ご自身の試料・情報を研究に利用してほしくない場合には、下記問い合わせ窓口までご連絡ください。お申し出いただいた場合には、可能な範囲で研究への利用を中止いたします。なお、お申し出により診療上その他の不利益を受けることはありません。

1. 対象となる方

1978 年 1 月 1 日から 1998 年 3 月 31 日までの間に、国立精神・神経医療研究センター（旧 国立武蔵療養所神経センターを含む）神経研究所疾病研究第一部において、筋病理診断又は遺伝学的解析を目的として筋組織、血液、培養細胞その他の検体をご提供いただいた方を対象とします。

なお、1998 年 4 月以降に文書による包括同意を取得された方は本情報公開の対象ではありません。

2. 試料情報の提供を受ける者の機関名・所属・氏名

機関名：国立精神・神経医療研究センター 神経研究所

所属・氏名：疾病研究第一部・西野一三

3. 本研究で試料・情報を利用する研究課題名と研究代表者又は研究責任者

研究課題名：「筋疾患診断支援および保存と研究利用（筋レポジトリ）（旧課題名：筋疾患診断支援と筋レポジトリの構築、または、神経・筋疾患研究資源レポジトリの構築と運用）」（主任研究者：西野一三）

研究期間：1978 年 01 月 01 日～1998 年 03 月 31 日まで

研究代表者（研究責任者）：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

※本情報公開は、1978 年 1 月 1 日から 1998 年 3 月 31 日までに収集された既存試料・情報を、上記研究課題において研究利用するために実施するものです。

4. 利用又は提供する試料・情報等と取得方法について

試料：血液（ゲノム DNA、血漿）、凍結筋、筋細胞、皮膚細胞、iPS 等の技術により不死化させた細胞、ホルマリン固定検体等

（取得方法）1978 年 1 月から 1998 年 3 月までの間に、診療の一環として、筋病理診断又は遺伝学的解析を目的に国立精神・神経医療研究センター神経研究所疾病研究第一部へ提供された試料を利用します。

情報等：年齢、性別、臨床病歴情報、遺伝子変異情報、筋画像等

（取得方法）診療録から入手

5. 試料・情報の利用目的及び利用方法

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では、1978 年より筋疾患の診断を目的として筋病理診断及び遺伝学的解析を実施し、診断後の試料及び診療情報を適切に管理・保存してきました。これらの試料・情報は、筋疾患の病因・病態解明、新たな診断法・治療法の開発及び診断精度の向上に極めて重要な研究資源です。

1998 年 4 月以降は、診断後試料及び診療情報の保存・研究利用について文書による包括同意を取得しています。一方、1998 年 3 月以前に診断目的で提供された試料については、当時は現在のような文書同意制度が整備されておらず、診断後の試料利用について患者さん又はご家族へ口頭で説明した上で保管・管理を行っていました。

その後、2009 年には倫理審査委員会の承認を受け、1998 年 3 月以前の対象者約 7,000 例超を対象として郵送による再同意取得を実施しました。その結果、約 500 例から文書による同意を取得しました。一方、約 1,600 例については死亡、転居、連絡不能等の理由により文書による同意取得に至らず、約 4,900 例については返答が得られませんでした。また、17 例については研究利用を希望しない旨の意思表示があり、研究利用の対象から除外しました。

さらに、倫理指針の改正に伴い、2017 年以降、筋レポジトリの研究計画及び説明文書を改訂するとともに、情報公開等による対応を継続して実施してきました。

しかし、初回診断から 30 年以上経過した症例も多く、転居、死亡、医療機関の変更その他の理由により、対象者全員から改めて文書同意を取得することは著しく困難な状況となっています。

本研究では、「人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針」に基づき、研究内容を公開するとともに、研究への利用を希望されない方が拒否できる機会（オプトアウト）を保障した上で、既存試料及び既存情報を利用します。

研究に利用する試料及び情報は、研究用管理番号に置き換えるなど個人を直接特定できないよう管理した上で利用し、研究結果は学会発表や論文等で公表することがありますが、個人が特定されることはありません。また、共同研究機関へ試料・情報を提供する場合も、個人情報保護法及び関連法令並びに研究計画書に従い、適切な安全管理措置を講じた上で提供します。

6. 利用又は提供を開始する予定日

研究開始日を予定しています。

7. 問い合わせ窓口

この研究課題の詳細についてお知りになりたい方、または、本研究への試料・情報の利用を希望されない場合には、下記問い合わせ担当者までお問い合わせください。

機関名：国立精神・神経医療研究センター神経研究所

所属：疾病研究第一部 氏名 西野 一三

電話番号：042-341-2711

e-mail：mbx※ncnp.go.jp（「※」を「@」に変更ください。）