

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にて 孤発性遅発性ネマリンミオパチー（SLONM） と筋病理診断された方へ

このたび、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にて、孤発性遅発性ネマリンミオパチー（SLONM）と筋病理診断された方について、下記の研究に対し提供を行います。この研究では、国が定めた倫理指針に基づき、対象となる方お一人ずつから直接同意をいただくかわりに、利用目的等を含む研究の実施について、情報を公開いたします。

この研究に対し診療情報等を利用することにより、対象となる方に新たな負担や制限が加わることは一切ございませんが、ご自身の診療情報等を利用・提供して欲しくない場合は、問い合わせ窓口までご連絡ください。なお、利用・提供してほしくないと申し出られた場合でも、なんら不利益を受けることはございません。

1. 対象となる方

1978 年 1 月 1 日より2026 年 12 月 31 日までの間に、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にて、孤発性遅発性ネマリンミオパチー（SLONM）と筋病理診断された方

2. 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. 試料・情報を提供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：孤発性遅発性ネマリンミオパチーの臨床実態調査

研究期間：研究実施許可受領後～2032 年 3 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

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：該当なし

情報等：血液・尿検査の結果、治療内容、治療効果（治療後の筋力、再発の有無）、現在の状態（生存の有無、歩行能力、人工呼吸器の使用の有無、栄養摂取方法）

（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

提供を行う際には、研究計画に従い、診療情報等の個人情報加工処理を行った上で、対象となる方の氏名や住所などが特定できないよう安全管理措置を講じたうえで取り扱います。

孤発性遅発性ネマリンミオパチー（sporadic late-onset nemaline myopathy; SLONM）は、遺伝性ではなく成人期に発症する後天性の筋疾患です。

本研究では、SLONM 症例の臨床の実態について、主治医の先生方へ診療の範囲内で得られた臨床情報の追加聴取を行い、早期診断及び治療法につながる新たな病態がを明らかにすること、及び対象となる方それぞれの診断をより確実にすることを目的とします。

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。）