

(ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針に則る情報公開)

このたび以下の研究を実施いたします。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。

【研究計画名】

ベッカー型筋ジストロフィーの自然歴調査研究:筋ジストロフィー臨床試験ネットワーク(MDCTN)加盟多施設共同研究

【研究責任者】

病院神経内科診療部 森 まどか

【本研究の目的及び意義】

ベッカー型筋ジストロフィーは、デュシェンヌ型筋ジストロフィーの軽症型とされていますが、遺伝子検査または筋生検により診断されても、根本的な治療法がないために定期的なフォローが十分に行われていません。また、その重症度や経過は患者ごとに様々であり、骨格筋障害が軽症であっても心不全を発症するなどが知られています。

近年、遺伝子診断技術の進歩によって早期診断例が増加していますが、遺伝子型(遺伝子変異)と表現型(骨格筋や心筋障害等の程度)との関連性が十分に明らかにされていないために、診断後の遺伝相談(カウンセリング)において必要な情報が提供できておりません。

そこで、本研究では、全国レベルでベッカー型筋ジストロフィーの自然歴調査を行って、遺伝子型と表現型の関連性を明らかにした上で、本疾患の診療を行う医師への啓蒙と患者さんのケアや心筋症の予防に役立てることを目的としています。

【本研究の実施方法及び参加いただく期間】

対象となる方

1990年1月1日～2017年10月1日の間に当院に通院または入院されたことのあるベッカー型筋ジストロフィー患者さん

利用する試料・情報等

診療録:年齢、身長、体重、ジストロフィン遺伝子変異、家族歴、初発症状、骨格筋・心・中枢神経の症状、血液・心電図・心エコー・肺活量・筋および脳画像の各種検査結果、および治療内容

研究期間

2017年7月1日～2020年3月31日まで

【共同研究機関】

責任者氏名

NHO まつもと医療センター (主幹)	中村昭則
NCNP 病院神経内科	森まどか
NCNP 病院小児神経科	竹下絵里
NCNP 病院臨床研究推進部	小牧宏文
NHO 東埼玉病院	尾方克久
NHO 刀根山病院	松村 剛

東京大学医科学研究所附属病院	木村公一
信州大学医学部附属病院	宮崎大吾
NHO 医王病院	脇坂晃子
滋賀県立小児保健医療センター	藤井達哉
熊本大学医学部附属病院小児科	小篠史郎
NHO 青森病院	高田博仁
兵庫医科大学病院小児科	竹島泰弘
NHO あきた病院	小林道雄
奈良県立医科大学附属病院神経内科	杉江和馬
NHO 仙台西多賀病院	高橋俊明
NHO 徳島病院	橋口修二
神戸大学医学部附属病院小児科	栗野宏之
NHO 鈴鹿病院	久留 聡
長崎大学病院小児科	里 龍晴
東京女子医科大学病院小児科	石垣景子
NHO 大牟田病院	荒畑 創
NHO 長良医療センター	船戸道德
鳥取大学附属病院	斎藤義朗

※NHO：国立病院機構

NCNP：国立精神・神経医療研究センター

TMC：トランスレーショナル・メディカルセンター

本研究は、代表であるNHO まつもと医療センターのホームページ

(<http://mmccenta.jp/rinkentiken/rinken.php>) 等で利用する者の範囲が公表されています。

提供する試料や情報等の項目：

上記で示した共同研究機関において、前述の「利用する試料・情報等」に示した項目について提供されます。

提供の方法：

本研究のために作成された臨床調査個人票（紙媒体）に「利用する試料・情報等」で示した情報を記録したもの、検査結果については必要に応じて結果報告書（紙媒体）を郵送します。

試料・情報の管理について責任を有する者の氏名：

NHO まつもと医療センター神経内科 中村昭則

2018年10月

○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 神経内科診療部 森 まどか

電話番号 042-341-2711

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

○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。)