

患者さんへ

「日本人筋ジストロフィー患者における疾患自然歴調査」の 研究について

はじめに

神戸大学医学部附属病院小児科では、現在、神戸学院大学と兵庫医科大学と長浜バイオ大学の共同で、1990 年以降に本院に通院されているデュシェンヌ型およびベッカー型筋ジストロフィーの患者さんを対象に「日本人筋ジストロフィー患者における疾患自然歴」について調査研究を実施しております。内容については下記のとおりとなっております。

尚、この調査研究についてご質問等ございましたら、最後に記載しております[\[問い合わせ窓口\]](#)までご連絡ください。

1、研究概要および利用目的

デュシェンヌ型筋ジストロフィーは、ジストロフィンの欠損による筋疾患ですが、ジストロフィンの発現を回復させる有効な治療法はありません。本疾患に対し、多くの治療研究が行われていますが、その有効性を評価する上において、本疾患の自然歴を明らかにすることが不可欠です。しかし、1つの病院内で遺伝子レベルにおいてデュシェンヌ型およびベッカー型筋ジストロフィーと確定診断された多数の患者さんを対象として、その自然歴を解析した報告は限られています。

そこで本研究では、デュシェンヌ型および同じジストロフィン遺伝子異常によるベッカー型筋ジストロフィー患者さんの診療録を基に、自然歴を明らかにしたいと考えています。さらに、本データベースを用いて、身体測定値、臨床検査値、遺伝子変異などと、呼吸機能、心機能、運動機能などの臨床所見との関連についても解析したいと考えています。

本研究の成果により、筋ジストロフィーの新規治療薬を開発する今後の研究において、有効性評価を的確に行うことが可能となり、さらに、様々な症状に関連する臨床指標を探索することが可能となります。これらのことは、本疾患の治療法開発を推進するものと期待されます。

2、研究期間

この研究は、神戸大学大学院医学研究科長承認年月日（2014 年 3 月 17 日）から **2027 年 3 月 31 日**まで行う予定です。

3、取り扱うデータ

患者さんのカルテより以下の項目を収集させていただきます。

- ・患者背景：性別、年齢、身長、体重など
- ・検査の結果：血液検査、呼吸機能、心機能、運動機能など
(詳細は、末尾に示しています)

4、個人情報保護の方法

患者さんのカルテより収集させていただいたデータについては、研究実施責任者が責任をもって匿名化（原則として連結可能匿名化）し、解析担当研究者に提供いたします。この匿名化などの個人識別情報の管理については、他のコンピューターと切り離され、インターネットへの接続が不可能な専用のコンピューターを用いて行い、これらの情報は、コンピューターの外部記憶装置に保管して神戸大学大学院医学研究科内科系講座小児科学分野の研究室において厳重に保管いたします。

5、研究参加による利益・不利益

利益・・・本調査に参加いただいた患者さん個人に、直接利益があるわけではありませんが、調査結果が新たなデュシェンヌ型筋ジストロフィー治療の開発につながる可能性があります。

不利益・・・カルテからのデータ収集のみであるため、特にありません。

6、研究終了後のデータの取り扱いについて

患者さんよりご提供いただきました試料・情報は、研究期間中は神戸大学大学院医学研究科小児科学において厳重に保管いたします。ご提供いただいた試料・情報が今後の医学の発展に伴って、他の病気の診断や治療に新たな重要な情報をもたらす可能性があり、将来そのような目的（研究）に使用することがあるため、研究終了後も引き続き神戸大学大学院医学研究科で厳重に保管させていただきます。（保管期間は最長で 10 年間です。）

ただし、患者さんおよび代諾者が本研究に関するデータ使用の取り止めを申出された場合には、申出の時点で本研究に関わる情報は復元不可能な状態で破棄いたします。

7、研究成果の公表について

研究成果が学術目的のために論文や学会で公表されることがありますが、その場合も、患者さんの個人情報の秘密は厳重に守られますので、第三者に患者さんの個人情報明らかになることはありません。

8、研究へのデータ使用の取り止めについて

いつでも可能です。データを本研究に用いられたくない場合には、下記[問い合わせ窓口]までご連絡ください。取り止めの希望を受けた場合、それ以降、患者さんのデータを本研究に用いることはありません。しかしながら、同意を取り消した時、すでに研究成果が論文などで公表されていた場合のように、結果を廃棄できない場合もあります。

9、研究機関

この研究は以下の研究機関と責任者のもとで実施いたします。

代表研究機関

神戸大学附属病院 （研究代表者：坊亮輔）

協力研究機関

神戸大学院大学 （研究責任者：松尾雅文）

兵庫医科大学 （研究責任者：竹島泰弘）

長浜バイオ大学 （研究責任者：山本哲志）

10、試料・情報等の保存・管理責任者

この研究の試料や情報を保存・管理する責任者は以下のとおりです。

神戸大学医学部附属病院小児科 責任者：坊亮輔

11、問い合わせ窓口

この研究についてのご質問だけでなく、ご自身のデータが本研究に用いられているかどうかをお知りになりたい場合や、あるいはご自身のデータの使用を望まれない場合など、この研究プロジェクトに関することは、どうぞ下記の窓口までお問い合わせ下さい。ご希望があれば、他の研究対象者の個人情報及び知的財産の保護に支障がない範囲内で、研究計画書及び関連資料を閲覧することが出来ますのでお申出下さい。

神戸大学大学院医学研究科内科系講座小児科学分野

助教 坊亮輔

連絡先：078－382－6090

取り扱うデータ

分類	項目
背景	生年月日
	出生時身長
	出生時体重
	性

	人工授精
	合併症
	診断
	診断日
	自閉症
	ステロイド内服歴
	心臓作動薬内服歴
	身長
	体重
	入院（有無）
	入院（理由）
	リハビリテーション_有無
	リハビリテーション_開始日・頻度
	リハビリテーション_場所
	通学歴
症状の経過の時期	受診動機
	座位
	独り立ち
	独歩
	動揺性歩行
	ガワーズサイン
	手で支えて立つ
	手で支えて歩行
	手で支えて階段を昇る
	階段のぼり困難
	立位保持不能
	歩行不能
	車椅子使用
	夜間鼻マスク呼吸器使用
	日中も鼻マスク呼吸器使用
	栄養剤の使用状況
	経管栄養/胃瘻の使用
	脊椎側彎症 _ 年齢
	脊椎側彎症 _ COBB 角
	脊椎側彎症手術_日付

	死亡年齢
	死亡原因
遺伝子変異など	遺伝子変異
	エクソン番号
	解析方法
	DNA change
	蛋白発現
	mRNA
	フレームシフト
	筋生検のジストロフィン染色
家族歴	出生時の父の年齢
	出生時の母の年齢
	母親の保因者状態
	親族の DMD/BMD 発症者_有無
	親族の DMD/BMD 発症者_コメント
検査データ	ALT
	AST
	LDH
	CK
	ANP
	BNP
	アルドラーゼ
	アルドステロン
	トロポニン I
	レニン
	CK-MB
	シスタチン C
	BUN
	クレアチニン
	二酸化炭素分圧
知能検査	知能指数
	発達指数
筋力検査	肩関節-外転 (右/左)
	肘関節-屈曲 (右/左)
	手関節-掌屈 (右/左)

	手関節-背屈 (右/左)
	股関節-屈曲 (右/左)
	膝関節-伸展 (右/左)
	足関節-背屈 (右/左)
	頸部-伸展
	肩関節-外施 (右/左)
	膝関節-屈曲 (右/左)
	足関節-低屈 (右/左)
	股関節-外転 (右/左)
	肘関節-伸展 (右/左)
	頸部-屈曲
	握力 (右/左)
	股関節-伸展 (右/左)
	膝関節-伸展 (右/左)
	足関節-背屈
	肘関節-屈曲 (右/左)
	肘関節-伸展 (右/左)
	膝関節-屈曲 (右/左)
	膝関節-伸展 (右/左)
心臓の検査	胸部レントゲン_CTR
	胸部レントゲン_所見
	心電図所見
	心エコー_EF
	心エコー_FS
	心エコー_LvDd
	心エコーその他の所見
呼吸機能検査	努力性肺活量 (FVC)
	1 秒量 (FEV1)
	1 秒率 (FEV1%)
	最大呼気流量 (PEF)
運動機能検査	立っている
	10m 走行 (歩行)
	階段昇降 (昇り)
	階段昇降 (降り)
	片足で立つ

	両足で飛ぶ
	片足で跳ぶ
	息が続く
	首のすわり
	寝ころぶ
	寝返り
	起きる (臥位~座位)
	這う (3m)
	仰臥位からの立ち上がり : 時間
	しゃがむ
	椅子に座る、床の物を拾う
	椅子から立ち上がる
	ADL Grade 上肢 (6 grade)
	ADL Grade 下肢 (10 grade)
	6 分間歩行