作成年月日：2026 年 3 月 17 日　第 1.6 版

（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】 筋強直性ジストロフィーの自然歴研究とバイオマーカー探索

【研究責任者】 中村治雅　病院　臨床研究・教育研修部門　臨床研究支援部　部長

【本研究の目的及び意義】

この研究事業の目的は、現時点で根本的な治療法のない筋強直性ジストロフィー（Myotonic Dystrophy: 以下、DM）患者の臨床情報の収集を通して、その病因と多様な病態のさらなる解明と患者実態の把握を行うことです。本研究によって疾患への理解が進むことで、将来の新規治療法の開発を促進することに貢献すると考えます。本研究は、DM の病因・病態のさらなる解明、患者実態の把握、新たな治療の研究開発、また将来的には製造販売後の医薬品を長期使用した際の有効性及び安全性評価に役立つ可能性があり、それ以外の目的で利用されることはありません。国内外において、医薬品などの研究開発を行っている企業や学術機関（大学、研究所など）、当事者団体（患者会、家族会）を含む一般市民への二次利用、第三者提供など、幅広い方々に活用していただくことも想定しています。そのため、本研究において、内資系のみならず外資系を含む企業への二次利用、第三者提供に関してあなたから文書による同意をいただければと思います。第三者より情報の二次利用の申請があった場合は、学術組織委員会（MDCTN）、患者登録データベース委員会（Remudy）等が参加する協議会（CCNMD）において情報提供の可否を審査いたします。

【本研究の実施方法及び参加いただく期間】

<u>対象となる方</u>

2021年1月14日より2025年12月31日までの間に、共同研究機関としての参加が承認された医療機関を受診した 18 歳以上の方で、遺伝子検査によって DM1と診断されており、本研究への参加を文書で同意された患者さん。

<u>利用する試料・情報等</u>

研究対象者の背景

年齢、性別、発症時および診断時の年齢、身長、体重、合併症、既往歴、現病歴、臨床検査の結果（血液、尿、心機能、肺機能の各検査）、車いす使用歴、呼吸器使用歴、遺伝子検査の情報など

臨床症状などの経過

バイタルサイン（血圧、脈拍、体温）、臨床検査の結果（血液、尿、心機能、肺機能の各検査）、筋力の評価、運動機能の検査（10m 歩行、30 秒間立ち上がりテスト、運動失調の検査）、自覚する症状に関する情報（疲労感や眠気など、DM 特有の諸症状について）、生活の質（Quality of Life：以下、QOL）に関する情報、認知機能検査の結果など。

国立研究開発法人　国立精神・神経医療研究センター　理事長
〒　187−8551　東京都小平市小川東町４−１−１　Tel:042-341-2711（代表）

研究期間

2021年1月14日より2029年3月31日まで

【共同研究機関】

国立精神・神経医療研究センター	研究責任者　中村　治雅（研究代表者）
大阪大学医学部附属病院	研究責任者　高橋　正紀
NHO　大阪刀根山医療センター	研究責任者　松村　剛
NHO　鈴鹿病院	研究責任者　久留　聡
NHO　青森病院	研究責任者　高田　博仁
NHO　あきた病院	研究責任者　小林　道雄
NHO　旭川医療センター	研究責任者　片山　隆行
NHO　まつもと医療センター	研究責任者　中村　昭則
奈良県立医科大学	研究責任者　杉江　和馬
神戸常盤大学	研究責任者　松尾　雅文

※NHO：独立行政法人国立病院機構

○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　臨床研究・教育研修部門　臨床研究支援部　　氏名　中村　治雅
電話番号　042－341－2711（代）内線：3165
e-mail：hnakamura※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。）