

本説明文書（ver. 30）の作成日

2025 年 5 月 25 日

患者さんへ

「多系統萎縮症患者レジストリー」
研究についてのご説明

1. はじめに

有効な治療法のない難病に対する新しい治療法を開発することは医学の使命であり、患者さんのご協力により成し遂げることができるものです。多系統萎縮症は患者さんの数が少ない病気であり、患者さんがさまざまな医療機関に点在しているため情報を効率的に集めることができず、治療の研究が進まない大きな原因となっています。

今回参加をお願いする臨床研究は、以下の研究機関と共同で行い、患者さんの個人情報や病気の情報を「多系統萎縮症患者レジストリー」に登録します。

本研究は、東京大学医学部倫理委員会の承認を受けています（承認者：東京大学大学院医学系研究科・医学部長）。

< 共同研究機関 >

機関名	研究責任者
（主任施設） 東京大学	三井 純
国立精神・神経医療研究センター病院	水澤 英洋
名古屋大学	勝野 雅央
北海道大学	矢部 一郎
東京科学大学	石川 欽也
新潟大学	小野寺 理
千葉大学	杉山 淳比古
京都大学	澤本 伸克
鳥取大学	花島 律子
岡山大学	石浦 浩之
鹿児島大学	高嶋 博
九州大学	山崎 亮
国立病院機構 東埼玉病院	尾方 克久
国立研究開発法人医薬基盤・健康・栄養研究所	坂手 龍一

< 本学および共同研究施設の担当業務 >

それぞれの医療機関は、受診した患者さんの個人情報、臨床情報、生体試料を採取し、個人情報、臨床情報は、秘密保持契約を結んだ医薬品開発業務受託機関に送付されます。対応表のある匿名化をされた生体試料と臨床情報は、国立研究開発法人医薬基盤・健康・栄養研究所、東京大学にある多系統萎縮症レジストリー事務局に送付され、研究者が研究のため利用可能な形で保管します。

東京大学では、対応表のない匿名化をされた生体試料と臨床情報を用いて、自然歴の研究などを行います。

患者さんの個人情報、受診した医療機関と秘密保持契約を結んだ医薬品開発業務受託機関にて厳重に管理され、個人情報の保護を確保します。

そのうえで登録された情報を活用する①レジストリーの構築と、患者さんからご提供いただいた試料・情報を利用した②ゲノム解析研究を行う予定で、以下の項目についてご協力いただけるかどうかを伺います。

【①レジストリーの構築、運用、自然歴の把握】

①-1. 企業・研究機関・医療機関など、新しい治療法に関する治験を計画する者から「多系統萎縮症患者レジストリー事務局」に依頼があった場合、全体の登録患者数や患者さんの症状や状態など、個人が特定できない情報を「多系統萎縮症患者レジストリー事務局」から提供します。また、「多系統萎縮症患者レジストリー事務局」から患者さんに治験の情報を提供します。

①-2. 電話インタビューや問診・診察によって、病気の進行の状態（自然歴と言います）を調査します。受診した医療機関と秘密保持契約を結んだ医薬品開発業務受託機関が、電話インタビューに必要な氏名、連絡先などの個人情報にアクセスします。

①-3. 採血をして COQ2 という遺伝子の解析を行い、その結果を受診した医療機関と秘密保持契約を結んだ医薬品開発業務受託機関に登録します。この情報は、現在計画中の多系統萎縮症の治験へのご協力をお願いする際に役立たせます。つまり、COQ2 遺伝子変異を持っているかどうかによって、治験薬の効果に差がある可能性があるため、治験にご登録いただく際の基準にします。

【②多系統萎縮症の試料・情報の収集・寄託、ゲノム解析研究】

②-1. 採血、採尿をして、ゲノム DNA、血液中の細胞、血漿、尿（生体試料と呼びます）を採取します。これらの生体試料を使って、東京大学神経内科にてゲノム解析研究を行い、多系統萎縮症の研究のために利用します。

②-2. 生体試料を使って、東京大学神経内科にてゲノム解析研究を行い、他の病気の研究を含め、広く医学研究のために利用します。

②-3. 生体試料を東京大学神経内科にて永続して保管します。

②-4. 生体試料を、将来的に他の研究に活用できるように、医薬基盤・健康・栄養研究所 難病研究資源バンクに提供し永続して保管します。研究者からの申し込みがあった場合、医薬基盤・健康・栄養研究所 難病研究資源バンクの所定の手続きに従い、難病研究資源バンクの倫理委員会で承認された後に対応表を作成せずどの個人のものかわからない状態になっている状態の上で生体試料は分譲されます。

②-5. 多数の患者さんのゲノム DNA の解析データや臨床情報をまとめた集計情報を公開

します。

②-6. 患者さん個人のゲノム DNA の解析データは、倫理委員会で承認された特定の研究者のみがアクセスできる制限付きアクセスの条件で公的データベースに登録します。

後ほど、ご協力いただく項目について、同意の範囲をお伺いします。なお、この研究は本院のヒトゲノム・遺伝子解析研究倫理審査委員会の承認を得ています。この研究に参加されるかどうかは、あなたの自由意思で決めて下さい。参加されなくてもあなたが不利益を被ることはありません。

2. この研究の目的

この研究の目的は、多系統萎縮症の新たな治療法の開発に役立たせることです。

3. この研究の方法

この研究の対象となる方は、本研究に参加する医療機関を受診し、医師の間診・診察により、多系統萎縮症の診断基準を満たす、20 歳以上で同意判断能力があると考えられる患者さんです。

患者さんの個人情報、臨床情報は、受診した医療機関と秘密保持契約を結んだ医薬品開発業務受託機関にて管理され、個人情報を含まない情報（臨床情報）は、この研究の関係者（本研究に参加している研究者）のみが見られます。

検体のご提供に同意いただいた場合は、受診した医療機関にて約 20 ml 程度の採血と約 10 ml 程度の採尿を行い、東京大学神経内科と難病研究資源バンクにて研究に利用されます。

【①レジストリーの構築、運用、自然歴の把握】

①-1. 企業・研究機関・医療機関など、新しい治療法に関する治験を計画する者から「多系統萎縮症患者レジストリー事務局」に依頼があった場合、全体の登録患者数や患者さんの症状や状態など、個人が特定できない情報を「多系統萎縮症患者レジストリー事務局」から提供します。また、「多系統萎縮症患者レジストリー事務局」から患者さんに治験の情報を提供します。

もし、同意頂ければ、患者さんの個人情報と臨床情報を、受診した医療機関と秘密保持契約を結んだ医薬品開発業務受託機関に送付して、将来、上記の利用を行うことがあります。

①-2. 電話インタビューや問診・診察によって、病気の進行の状態（自然歴と言います）を調査します。受診した医療機関と秘密保持契約を結んだ医薬品開発業務受託機関が、電話インタビューに必要な氏名、連絡先などの個人情報にアクセスします。

もし、同意頂ければ、受診した医療機関と秘密保持契約を結んだ医薬品開発業務受託機関にある個人情報に基づいて、医薬品開発業務受託機関の所属員が 6 か月に 1 回、電話インタビューにより、症状の評価（UMSARS part 1）を行います。また、登録の 1 年ごとに登録時の医療機関を受診して頂き、問診と診察により症状の評価（UMSARS part 2）を行います。これらの調査による臨床情報は、受診した医療機関と秘密保持契約を結んだ医薬品開発業務受託機関に送付されます。

①-3. 採血をして COQ2 という遺伝子の解析を行い、その結果を受診した医療機関と秘密保持契約を結んだ医薬品開発業務受託機関に登録します。これは、現在計画中の多系統萎縮症の治験が、COQ2 遺伝子の解析結果に基づいて行うためです。

もし、同意頂ければ、採血をして、血液検体を外部検査機関（株式会社 SRL）に送付し、DNA を抽出し、東京大学神経内科に送付します。東京大学神経内科より、外部検査機関に送付し、COQ2 遺伝子の解析を行います。外部検査機関には個人情報は送られず、匿名化符号のみが検体に貼られて処理されます。COQ2 遺伝子の解析結果は、受診した医療機関と秘密保持契約を結んだ医薬品開発業務受託機関に送付されます。なお、COQ2 遺伝子の解析結果は、受診した医療機関と秘密保持契約を結んだ医薬品開発業務受託機関でのみ保管され、受診した医療機関の担当医にも患者さん本人にもこの研究を行っているものにもお知らせすることができません。これは、将来的に実施される治験において治療効果などに関する先入観を避けるために必要であると考えているからです。予めご了承ください。

【②多系統萎縮症の試料・情報の収集・寄託、ゲノム解析研究】

②-1. 採血、採尿をして、ゲノム DNA、血液中の細胞、血漿、尿（生体試料と呼びます）を採取します。これらの生体試料を使って、東京大学神経内科にて、ゲノム解析研究を行い多系統萎縮症の研究のために利用します（G1396：神経筋変性疾患の遺伝子解析研究）。

もし、同意頂ければ、採血をして、血液検体を外部検査機関（株式会社 SRL）に送付し、ゲノム DNA、血液中の細胞、血漿に分ける処理を行います。外部検査機関には個人情報は送られず、匿名化符号のみが検体に貼られて処理されます。

提供いただいた試料は、そのままでは少数の研究者しか利用することができません。そ

ここで血液中の細胞に特殊な処理を行うことで、長期間培養可能な細胞を作り、利用します。これを細胞株といいます。

ゲノム DNA、細胞株、血漿、尿の各検体は、匿名化符号のみが貼られた状態で東京大学神経内科に送付され、多系統萎縮症の研究のために利用されます。匿名化符号と個人情報の対応表は、受診した医療機関と秘密保持契約を結んだ医薬品開発業務受託機関でのみ保管されます。

②-2. 生体試料を使って、東京大学神経内科にて、ゲノム解析研究を行い他の病気の研究を含め、広く医学研究のために利用します。

もし、同意頂ければ、ゲノム DNA、細胞株、血漿、尿の各検体は、東京大学神経内科に送付され、他の病気の研究を含め、広く医学研究のために利用されます。

②-3. 生体試料を東京大学神経内科にて永続して保管します。

もし、同意頂ければ、ゲノム DNA、細胞株、血漿、尿の各検体と情報（臨床情報、UMSARS part 1 及び UMSARS part 2）は、東京大学神経内科に送付され、永続して保管されます。

②-4. 生体試料を医薬基盤・健康・栄養研究所 難病研究資源バンクにて永続して保管します。また、研究者からの申し込みがあった場合、医薬基盤・健康・栄養研究所 難病研究資源バンクの所定の手続きに従い、対応表を作成せずどの個人のものかわからない状態になっている状態（個人情報と符号の対応が全くできない状態）の上で生体試料は分譲されます。

もし、同意頂ければ、ゲノム DNA、細胞株、血漿、尿の各検体と臨床情報は、医薬基盤・健康・栄養研究所 難病研究資源バンクに送付され、永続して保管されます。生体試料は、対応表を作成せずどの個人のものかわからない状態になっている状態にしたうえで、難病研究資源バンクの倫理委員会にて承認を得た後、医学研究者によって研究のために利用されます。

【難病研究資源バンクとは】

国立研究開発法人医薬基盤・健康・栄養研究所は、難病研究の体制を強化するために難病研究資源バンクを運営しています。難病研究資源バンクは、患者さんから提供いただ

いた血液、組織などの試料と試料情報を受入れ、品質管理、細胞株の資源化を行い研究者へ分譲（他機関の研究者に試料と情報を提供し研究利用に用いること）します。難病研究資源バンクにご提供いただいた試料・情報は、学術研究者のみならず、民間企業にも研究の促進・発展のために分譲いたします。

あらかじめ多数かつ多様な患者さんから試料と情報をご提供いただいて、それを保管しておくことにより、研究が計画されたときに直ちに、必要な試料を活用することができ、その結果、研究成果を医療の場により早く還元できる可能性も大きくなります。

②-5. 多数の患者さんのゲノム DNA の解析データや臨床情報をまとめた集計情報を公開します。

もし、同意頂ければ、患者さん全体のゲノム DNA の解析結果や臨床情報を論文や公的データベースに公開します。

②-6. 患者さん個人のゲノム DNA の解析データは、倫理委員会で承認された特定の研究者のみがアクセスできる制限付きアクセスの条件で公的データベースに登録します。

もし、同意頂ければ、患者さん個人のゲノム DNA の解析結果は、研究者の所属機関の倫理委員会で承認された特定の研究者のみがアクセスできる制限付きアクセスの条件で公的データベースに登録します。

< 情報・試料の授受について >

■ 紙資料（個人情報、臨床情報）

- ・ 本学へは共同研究機関から、直接、情報の授受はありません。
- ・ 本学からの情報は、秘密保持契約をしたビーアイメディカルへ、業務契約した日本通運の機密情報輸送サービスを利用して送付されます。
- ・ 本学へは、ビーアイメディカルで対応表が作成され、匿名化された臨床情報がパスワードをかけた電子ファイルで電子メールにて送られます。

■ 検体・試料（血液）

- ・ 本学で匿名化された検体は、業務契約した SRL が適切な取扱いのもと輸送する。

4. この研究の予定参加期間

この研究による患者さんへの調査期間は、2030 年 5 月 6 日までの予定です。生体試料

の解析も同じ期間までの予定ですが、もし永続して保管することに同意頂ければ、生体試料が枯渇するまで永続して保管して研究に利用します。

5. この研究への予定参加人数について

この研究では、当院で 500 名（研究全体で 1000 名）の患者さんに協力頂くことを予定しています。

6. 危険性及び副作用等

この研究のために血液と尿を採取させていただきます。方法は通常の診療で行う問診・診察、採血のみですので、患者さん自身に対する身体的な危険性はありません。

7. この研究への参加は任意であること

この研究への参加は患者さんの自由意思によるもので、参加しない場合や同意を取り消した場合でも、不利益を被ることはありません。

同意した後でも、いつでも取り消すことができ、その場合は採取した血液や尿、遺伝子を調べた結果は廃棄され、診療記録などもそれ以降は研究目的に用いられることはありません。但し、医薬基盤・健康・栄養研究所 難病研究資源バンクから分譲し対応表を作成せず、どの個人のものかわからない状態になっている状態にされた生体試料は廃棄することができません。また、患者さん全体のゲノム DNA の解析結果や臨床情報を論文や公的データベースに公開した後は、特定の個人の情報のみを破棄することができません。

8. 個人情報の保護について

この研究に関わって収集される試料や情報・データ等は、外部に漏えいすることのないよう、慎重に取り扱います。あなたの情報・データは、秘密保持契約を結んだビーアイメディカルに、人体試料は東京大学神経内科、国立研究開発法人 医薬基盤・健康・栄養研究所に送られ保管されます。患者さんの臨床情報、生体試料は、氏名・住所・生年月日等の個人情報を削り、代わりに新しく符号をつけ、どなたのものかわからないようにした上で、当研究室において三井 純が、鍵のかかる部屋にある冷蔵庫で厳重に保管します。匿名化符号と個人情報の対応表は、受診した医療機関と秘密保持契約を結んだ医薬品開発業務受託機関でのみ保管され、プライバシーの保護に十分に配慮いたします。ただし必要な場合には、当研究室においてこの符号を元の氏名等に戻す操作を行うこともできます。同意頂ければ、患者さん全体のゲノム DNA の解析結果や臨床情報を論文や公的データベースに公

開しますが、患者さんの身元が明らかになることはありません。

本学が保有する個人情報の開示は、学内規程に基づき行われますが、まずは本研究のお問い合わせ先にご相談ください。なお、開示にあたりましては所定の手数料が発生いたします。

9. 患者さんの費用負担について

医療機関受診時に行う問診や診察は、通常の保険診療として行います。その他の電話インタビューや採血、採尿、遺伝子解析などは、研究費等で行い、この研究に伴う患者さんの費用負担はありません。また、この研究への協力に対しての報酬は支払われません。

この研究の結果として特許権などが生じる可能性があります。その権利は、研究機関に属し、試料を提供いただいた患者さんには属しません。またその特許権により経済的利益が生じる可能性があります。これについても権利がありません。

10. 解析結果及び研究計画の開示について

この研究で実施したゲノム解析（COQ2 遺伝子の解析結果を含む）の結果については、臨床的な意義が明らかになるまで将来的に様々な検証が必要です。患者さんに開示せず、遺伝カウンセリングの場の提供もいたしません。もし心配なことがございましたら、お問い合わせ先までご連絡ください。また、研究で行った検査の結果、あなたに予期せぬ結果が出た場合、倫理的側面を考慮し、お知らせすることがあります。

研究参加者の皆さんは、他の研究参加者の個人情報等の保護や研究の独創性確保に支障がない範囲で、研究参加者が研究計画書及び研究の方法に関する資料を入手（または閲覧）することができます。

11. 研究結果の公表について

あなたの協力によって得られた研究の成果は、患者さんの氏名など個人情報が明らかにならないようにした上で、学会発表や学術雑誌およびデータベース上で公に発表させていただきたいと思います。

12. 研究から生じる知的財産権の帰属

研究の結果として特許権などが生じる可能性があります。その権利は国、研究機関、民間企業を含む共同研究機関および研究遂行者などに属し、患者さんはこの特許権などを

持っているということできません。また、その特許権などをもととして経済的利益が生じる可能性があります。患者さんはこれについても権利はありません。これは、解析が非常に難しく複雑で、また多数の方のご協力によりはじめて可能となるからです。

13. 遺伝子解析研究終了後の試料等の取扱いの方針

あなたからいただいた人体試料や情報・データ等は、この研究のためにのみ使用します。研究終了後、試料は破棄されることとなりますが、もし永続して保管することに同意頂ければ、研究のための貴重な資源として、生体試料が枯渇するまで永続して保管して研究に利用します。その場合、符号により誰の試料や情報・データ等かが分からないようにした上で、パスワードロックをかけたパソコン、鍵のかかるロッカーで厳重に保管します。なお、将来、当該試料や情報・データ等を新たな研究に用いる場合や他の研究機関に提供する場合は、改めて東京大学医学部倫理委員会の承認を受けた上で行います。

14. 資金源及び利益相反

本研究は、国立研究開発法人日本医療研究開発機構などの公的資金ならびに、ノーベルファーマ株式会社との共同研究契約に基づく研究経費を用いて行われます。共同研究契約に基づくノーベルファーマ株式会社の役割は、臨床試験に係る助言です。

15. この研究に関する問い合わせ

研究責任者 東京大学医学部附属病院 プレシジョンメディシン神経学講座 特任准教授 三井 純

お問い合わせ 〒113-8655 東京都文京区本郷 7-3-1

TEL : 03-5800-8672, FAX : 03-5800-6548