

## HMSN-P 患者における疾患進行関連因子の探索：過去起点コホート研究

HMSN-P（近位筋優位遺伝性運動感覚ニューロパチーもしくは沖縄型神経原性筋萎縮症）

### 臨床研究について

沖縄病院では、最適な治療を患者さんに提供するために、病気の特徴を研究し、診断法、治療法の改善に努めています。このような診断や治療の改善の試みを一般に「臨床研究」といいます。その一つとして、沖縄病院臨床研究部では、現在 Hereditary motor and sensory neuropathy with proximal dominant involvement (HMSN-P) の患者さんを対象として、疾患の進行に関する「臨床研究」を行っています。

今回の研究の実施にあたっては、沖縄病院倫理審査委員会の審査を経て、病院長より許可を受けています。この研究が許可されている期間は、令和 2028 年 12 月 31 日までです。

### 1. 研究の目的や意義について

この研究は、HMSN-P（近位筋優位遺伝性運動感覚ニューロパチーもしくは沖縄型神経原性筋萎縮症とも呼ばれる）の患者さんの診療記録を整理し、病気の進行に関係する要因を調べることを目的としています。

この研究の意義は 2 つあり、1 つ目は、患者さんの生活を少しでも長く維持できるようにすることです。現在、HMSN-P に有効な治療薬はありませんが、糖尿病や脂質異常症、体重といった改善可能な要因が病気の進行に影響するかどうかを明らかにすることで、適切な管理により進行を遅らせる可能性を探ります。

2 つ目は、この病気が国の指定難病として認定されるための根拠を作ることです。指定難病に認定されるには、客観的な診断基準が必要ですが、治療法がないため長年データが集められてきませんでした。この研究で当院に蓄積された診療情報を整理することで、診断基準を作るための基礎資料として役立てます。

### 2. 研究の対象者について

沖縄病院において 1980 年 1 月 1 日から 2025 年 12 月 31 日までに HMSN-P またはその疑いとして診察された方、約 140 名を対象にします。すでにお亡くなりになった患者さんも対象に含まれます。

研究の対象者となることを希望されない方は、患者相談窓口までご連絡ください。また、ご本人が亡くなられている場合でも、ご遺族の方から研究参加を拒否するお申し出があった場合には、該当する診療情報を研究に使用いたしません。

### 3. 研究の方法について

この研究を行う際は、カルテより以下の情報を取得し、病気の進行に関係する要因を調べます。

[取得する情報]

基本情報：年齢、性別、家族歴、既往歴、初診年月日、診断名、遺伝子検査結果（TFG 遺伝子変異の有無）  
臨床症状：発症年齢、初発症状（筋痙攣、筋力低下、感覚障害など）、症状の進行過程（上肢筋力低下、下肢筋力低下、起立困難、歩行困難、嚥下障害、呼吸障害の出現年齢）、深部腱反射の所見、感覚障害の有無と程度、BMI（体格指数）、体組成計、合併症（特に糖尿病・脂質異常症）  
検査所見：血液・髄液検査、嚥下造影検査、ALSFRS-R・EQ-5D-5L（日常生活動作や生活の質に対する質問用紙の結果）  
治療・介入：内服薬、ロボットスーツ HAL®を含むリハビリ治療の有無、栄養介入・経管栄養導入の有無、呼吸器管理（気管切開・人工呼吸器導入）の有無と時期  
予後：死亡年月日、死因

[取得する試料] 該当なし

[利用または提供開始予定日] 研究実施許可日

#### 4. 個人情報の取扱いについて

##### ID 対照表を作成する場合

研究対象者のカルテの情報をこの研究に使用する際には、研究対象者のお名前の代わりに研究用の番号を付け、容易に個人が特定できる情報を削除して取り扱います。研究対象者と研究用の番号を結びつける対照表のファイルにはパスワードを設定し、沖縄病院の電子カルテ内に保存します。このパソコンが設置されている部屋は、同分野の職員によって入室が管理されており、第三者が立ち入ることはできません。研究によって取得した情報は、沖縄病院 長山あゆみの責任の下、厳重な管理を行います。この研究の成果を発表したり、それを元に特許等の申請をしたりする場合にも、研究対象者が特定できる情報を使用することはありません。ご本人等からの求めに応じて、保有する個人情報を開示します。情報の開示を希望される方はご連絡ください。

#### 5. 試料や情報の保管等について

[試料について] 該当なし

[情報について]

この研究において得られた研究対象者のカルテの情報等は原則としてこの研究のために使用し、研究終了後は、長山あゆみの責任の下、5年間保存した後、研究用の番号等を消去し、廃棄します。

また、この研究で得られた研究対象者の情報は、将来計画・実施される別の医学研究にとっても大変貴重なものとなる可能性があります。そこで、前述の期間を超えて保管し、将来新たに計画・実施される医学研究にも使用させていただきたいと考えています。その研究を行う場合には、改めてその研究計画を倫理審査委員会において審査し、承認された後に行います。

#### 6. 利益相反について

沖縄病院では、よりよい医療を社会に提供するために積極的に臨床研究を推進しています。そのための資金は公的資金以外に、企業や財団からの寄付や契約でまかなわれること

もあります。医学研究の発展のために企業等との連携は必要不可欠なものとなっており、国や大学も健全な産学連携を推奨しています。

一方で、産学連携を進めた場合、患者さんの利益と研究者や企業等の利益が相反（利益相反）しているのではないかという疑問が生じる事があります。そのような問題に対して沖縄病院では「利益相反委員会規定」を定めています。本研究はこれらの要項に基づいて実施されます。

#### 利益相反状態にない場合

本研究に関する必要な経費はなく、研究遂行にあたって特別な利益相反状態にはありません。利益相反についてもっと詳しくお知りになりたい方は、下記の窓口へお問い合わせください。利益相反委員会（窓口：沖縄病院臨床研究部事務局 電話：098-898-2121）

### 7. 研究に関する情報や個人情報の開示について

この研究に参加して下さった方々の個人情報の保護や、この研究の独創性の確保に支障がない範囲で、この研究の研究計画書や研究の方法に関する資料をご覧いただくことができます。資料の閲覧を希望される方は臨床研究部事務局ご連絡ください。

### 8. 研究の実施体制について

この研究は以下の体制で実施します。

	施設名	職名	氏名
研究責任者	臨床研究部	看護師・研究員	長山 あゆみ
研究分担者	脳神経内科	脳神経内科医長	藤崎 なつみ
研究分担者			
研究分担者			
研究実施場所	沖縄病院臨床研究部		

### 9. 相談窓口について

この研究に関してご質問や相談等ある場合は、下記までご連絡ください。

患者相談窓口	担当者：沖縄病院地域医療連携室 連絡先：〔TEL〕 098-898-2121 〔FAX〕 098-897-9838
臨床研究部 事務局	担当者：沖縄病院臨床研究部 連絡先：〔TEL〕 098-898-2121 内線 477