

沖縄型神経原性筋萎縮症患者における疾患進行に伴う大脳皮質菲薄化の 定量的評価

1. 臨床研究について

沖縄病院では、より適切な医療を患者さんに提供するために、病気の特徴を研究し、診断法や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を目的とした研究を一般に「臨床研究」といいます。

その一つとして、沖縄病院脳神経内科では、現在、**沖縄型神経原性筋萎縮症における脳の形態的变化についての臨床研究**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、病院長より実施の許可を受けています。この研究の実施期間は、病院長の許可日から**令和 10 年（2028 年）6 月 30 日**までです。

2. 研究の目的や意義について

沖縄型神経原性筋萎縮症（HMSN-P）は、運動神経および感覚神経の障害が進行する希少な遺伝性疾患です。沖縄県に患者さんが集積していることが知られていますが、希少疾患であることから、これまで十分なデータ解析が行われておらず、その病態については未だ明らかでない点が多くあります。

沖縄型神経原性筋萎縮症は、同じく運動神経障害をきたす筋萎縮性側索硬化症（ALS）と比較して、進行速度が遅いこと、比較的早期から感覚障害をきたすこと、上位運動ニューロン徴候（運動中枢の障害を示す所見）が目立たないことなどの違いがあります。一方で、病理学および分子生物学的に共通する特徴も報告されています。

ALS や、ALS と病理学的な関連が知られている前頭側頭葉変性症では、脳の一次運動野と呼ばれる運動の中枢だけでなく、運動やさまざまな情報を処理・制御する複数の脳領域（ネットワーク）にも障害が認められることが明らかになってきています。

沖縄型神経原性筋萎縮症において、脳の MRI 画像を用いて大脳皮質の厚さを定量的に解析した報告は、これまで十分にありません。

そこで本研究では、頭部 MRI 画像を用いて大脳皮質の厚さを測定し、**沖縄型神経原性筋萎縮症、ALS、対照群の比較、および発症からの期間と脳の形態変化との関連を調べることで、沖縄型神経原性筋萎縮症に特徴的な脳の萎縮パターンが存在するかを検討**します。この研究により、沖縄型神経原性筋萎縮症の病態や疾患概念の理解が進み、将来的には症状の進展や予後の予測に役立つ知見が得られる可能性があります。

3. 研究の対象者について

2017 年 4 月から 2026 年 6 月までに当院で頭部 MRI 3D-T1 強調画像を撮像した、沖縄型神経原性筋萎縮症患者、ALS 患者、および対照群を対象とします。

この研究では、これまでの診療で取得された診療情報および MRI 画像を使用します。この研究のために新たに **MRI 検査や採血などの検査を行うことはありません。**

研究への情報利用を希望されない方、または研究対象者のご家族等の代理人の方で研究へ

の情報利用を希望されない場合は、下記の問い合わせ先（患者相談窓口）までご連絡ください。研究への情報利用を希望されないことによって、診療上の不利益を受けることはありません。

対象者の詳細な基準

- ・ 沖縄型神経原性筋萎縮症（HMSN-P）：TFG 遺伝子変異が確認され、沖縄型神経原性筋萎縮症と診断されている患者
- ・ 筋萎縮性側索硬化症（ALS）：経過中に Update Awaji 基準により definite ALS と診断された患者
- ・ 対照群：当院脳神経内科を受診し、研究上の対照群として適格と判断された方。具体的には、以下に該当する方を対象とします。
 - ① 神経学的に明らかな異常を認めない方
 - ② 中枢神経障害を認めず、末梢神経障害や筋疾患などと診断されている方
 - ③ 脳の形態変化を認めない中枢神経疾患（片頭痛、緊張型頭痛など）と診断されている方

4. 研究の方法について

- ・ この研究を行う際は、電子カルテと MRI 画像データより以下の情報を取得します。

〔取得する情報〕

- ・ 年齢、性別、病名、身長、体重、臨床経過、採血結果、呼吸機能、modified Rankin Scale、頭部 MRI 3D-T1 強調画像

取得した MRI 画像について、画像解析ソフトウェア（FreeSurfer）を用いて大脳皮質の厚さを測定し、診療情報との関連を統計学的に解析します。

また、複数回の MRI 検査を受けている患者さんについては、複数時点の画像を用いて、大脳皮質の厚さが時間経過とともにどのように変化するかについても解析します。

利用または提供開始予定
研究実施許可日

5. 個人情報の取扱いについて

研究対象者の電子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、沖縄病院内のインターネットに接続できないパソコンに保存します。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、沖縄病院大屋祐一郎の責任の下、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。

6. 試料や情報の保管等について

〔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、大屋祐一郎の責任の下、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試料や情報は、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。

7. 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ことがあります。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。

本研究に関する資金は脳神経内科の研究費を使用し、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。

8. 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くだ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。

9. 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	沖縄病院脳神経内科	医師	大屋 祐一郎
研究分担者	沖縄病院脳神経内科	特命副院長	渡嘉敷 崇
研究分担者	沖縄病院脳神経内科	脳神経内科部長	橋口 昭大
研究分担者	沖縄病院脳神経内科	医長	藤崎 なつみ
研究実施場所	沖縄病院脳神経内科		

10. 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