

医療の質を高めるための日本人結節性硬化症レジストリ (JTSRIM)を用いた結節性硬化症医療情報統計システム (TSC レジストリ DB)の構築と経年的実態調査

JTSRIM アプリをご使用されている結節性硬化症患者・家族の皆さまへ
レジストリ研究へのご協力をお願い



1. レジストリ研究の概要

結節性硬化症 (tuberous sclerosis complex, 以下 TSC) は 6,000 出生当たり 1 人と発生頻度の高い遺伝性疾患であり、日本国内の患者総数は 1 万 5 千~2 万人程度と推定されます。全身の多臓器に腫瘍性病変を形成することと、精神・神経症状を伴うことを特徴としますが、症状の出方や重症度には大きなばらつきがあり、患者さん毎に受診している診療科も、受けている医療内容も一定ではありません。TSC は小児慢性特定疾病および指定難病に指定されていますが、未だに国内患者の全貌は把握されていないのが実情です。

一方で TSC の病態解明が進んだことで、分子標的薬による原因治療が可能となりました。国内では 2019 年にエベロリムス (アフィニートール®) の保険診療上の効能効果が “結節性硬化症” と病名そのものに適応拡大され、現在では診断確定後、必要な患者さんには小児期からの投与が可能となっています。エベロリムスによる小児期からの治療は、発達予後を改善し、成人期病変の発症を防ぐ可能性がありますが、それと同時に、成長障害、免疫不全、二次性発癌などの副作用も懸念される場所です。しかしながら、TSC 患者の医療実態を長期に渡り観察し得るシステムは存在していませんでした。

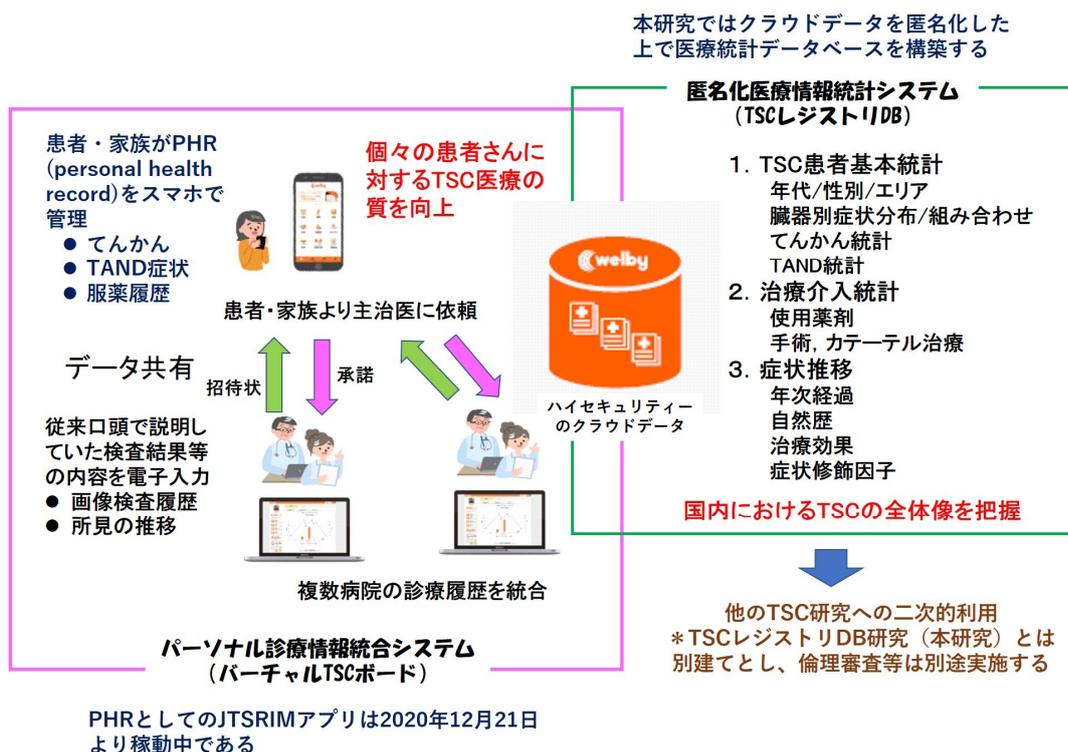
そこで、日本結節性硬化症学会では、株式会社 Welby の協力のもと、JTSRIM (Japan Tuberous Sclerosis complex Registry to Improve disease Management, 医療の質を高めるための日本人結節性硬化症レジストリ) を開発し 2020 年 12 月 21 日にリリースしました。すでにご使用いただいている通り、JTSRIM は患者さんが日々の症状や服薬内用を記録し、また主治医と連携することで医療情報を共有できる PHR (personal health record、個人医療記録) アプリケーションであり、TSC の診療に役立っていることと思います。

JTSRIM に登録されたデータはハイセキュリティのクラウドに集積されていますが、これらのデータ項目は当初より日本国内の TSC 患者さんの実態と、今後の推移を明らかにするためのレジストリ研究を行う事も可能であるように設計されています。

- 本研究に利用されるデータは、患者・家族側、医師側双方より JTSRIM に登録された医療情報です。本研究に使用する際には、患者氏名、連携医師氏名、検査実施病院名など個人を特定しうる情報は除去され、匿名化してから使用されます。

- 日本国内における TSC 患者さんの症状と医療の実態を、結節性硬化症医療情報統計システム(TSC レジストリ DB)として纏め、10年間にわたりその経過を追跡します。研究期間は倫理審査委員会承認日～2032年3月31日を予定しています。
- データ解析の方法としては、登録患者さん全体および各TSC症状に関して、毎年度基本統計量(平均値、標準偏差、度数分布など)を算出します。また、特定の患者さんの年次推移をとり、各症状に関して群分けを行います。これにより、どのような症状を持った患者さんがどのくらい国内に存在し、その症状がどのように経過したかの統計(一次研究データ)を得ることができます。
- 得られた統計データ(一次研究データ)は学会、論文、日本結節性硬化症学会HPなどで公表されます。
- 一次研究データを基にした二次的な研究は、本研究とは別途に倫理審査を行い、その研究内容に即して別途適切な形で同意を得たうえで実施されます。

本研究により、TSCの全体像が明らかになるばかりではなく、得られた情報から、より良いTSC診療の実践や、さらに新たなTSC研究への発展が可能となります。TSC医療の未来のために、ぜひとも本研究への参加をお願いする次第です。



2. 研究参加の方法

この説明文書を読まれて、本研究への参加に同意する場合は、その旨を主治医の先生(JTSRIM 連携医師)に伝えてください。主治医の先生は JTSRIM の医師側画面から、研究参加同意フラグをチェックします。これで研究参加登録完了となります。あなたとあなたの連携医師が JTSRIM に入力したデータは、匿名化された上で、医療統計データとして利用されます。

なお、対象となる患者さんが未成年や高齢者、あるいは理解力に問題がある等の理由で、ご自身でデータの入力や同意が困難な場合は、ご家族など患者側 JTSRIM アプリの登録者が、データ入力や研究参加同意を代行することができます。

【同意フラグ画面イメージ (JTSRIM 医師側入力画面)】



JTSRIM 医師側画面 【患者一覧】で、同意の得られた患者さんの列で赤丸の部分にチェックを入れると、下図のように“レジストリ研究同意フラグの追加確認”が現れます。

OK をクリックすると研究参加同意取得済みとなり、クラウドデータは本研究に使用されます。

研究参加を撤回する場合には、同様の手順で同意フラグを外すことができます。

3 . 本研究のデータを利用する者の範囲

一次研究データを利用できるのは以下の研究者です。

金沢医科大学総合医学研究所 先端医療研究領域 教授 (金沢医科大学病院 ゲノム医療センター長 兼任)	新井田 要
東京大学大学院 医学系研究科 国際保健学 発達医科学 教授	水口 雅
聖隷横浜病院 泌尿器科 医長	波多野孝史
国立成育医療研究センター 神経内科 診療部長	阿部 裕一
香川県立中央病院 脳神経外科 診療科長	市川 智継
大阪大学大学院 医学系研究科 情報統合医学・皮膚科学 准教授	金田 眞理
順天堂大学大学院 医学研究科 呼吸器内科学 前任准教授	瀬山 邦明
聖隷浜松病院 てんかんセンター 副センター長	藤本 礼尚
鳥取大学医学部 脳神経小児科 准教授	岡西 徹

4 . 本研究に関わる情報管理の責任者

一次研究データは以下のデータマネジメントセンターで管理されます。

順天堂大学大学院医学研究科・分子病理病態学内
日本結節性硬化症学会事務局内
JTSRIM 研究 データセンター
担当責任者 小林 敏之

電話 03-5802-1039

E.mail koba396@juntendo.ac.jp

5．研究参加の同意を撤回する方法

本研究参加に一旦同意された後でも、いつでも同意を撤回することができます。また、同意されなかったり、同意を撤回されたりしても、それによって診療上の不利益になることは一切ありません。同意撤回をした場合は、撤回の意思を確認した日時以降のデータは本レジストリ研究に使われなくなります。また、他のTSC研究に二次利用されることもありません。ただし、同意撤回をする以前のデータは本レジストリ研究に使用され、他のTSC研究にも二次利用されますのでご了承ください。

同意を撤回するには次の3つの方法があります。

主治医（JTSRIM連携医師）の先生に撤回の意思を伝えてください。主治医の先生はJTSRIMの医師側画面から、研究参加同意フラグを外します。これで同意撤回が完了し、以後のデータは研究に使われなくなります。

同意撤回の意思があり、主治医（JTSRIM 連携医師）への次の受診が待てない場合や連絡が取れない場合は、以下（6.本研究に関する問い合わせ先）までお申し出ください。研究事務局でデータの同意撤回処理を行います。

JTSRIMアプリ自体の使用は、あなたの意思でいつでも中止できます。この操作は使用しているスマートフォンやPCからのWeb上の手続きのみで完結します。なお、一旦中止したのちに、再度JTSRIMアプリを使用する場合には、アカウントの作成や主治医との連携を全てやり直す必要がありますのでご注意ください。

6．本研究に関する問い合わせ先は下記までご連絡ください。

研究責任者

住所 〒920-0293 石川県 河北郡 内灘町 大学 1-1

金沢医科大学総合医学研究所 先端医療研究領域 教授 新井田 要

（金沢医科大学病院 ゲノム医療センター長 併任）

電話 076-286-2211 内線 8353

FAX 076-218-8081

E.mail niida@kanazawa-med.ac.jp

データマネジメント責任者

住所 〒113-8421 東京都文京区本郷 2-1-1

順天堂大学大学院医学研究科・分子病理病態学内

日本結節性硬化症学会事務局

小林 敏之

電話 03-5802-1039

E.mail koba396@juntendo.ac.jp