

ジストロフィン異常症の患者さんご家族へのお知らせ
「実施中の研究課題名」
ジストロフィン異常症における痙攣合併の頻度と特徴に関する研究

当院は下記の調査を行っております。ご不明な点などは国立精神・神経医療研究センター病院 小児神経科 小牧宏文(こまきひろふみ)までお問い合わせ下さい。

研究の対象:デュシェンヌ型筋ジストロフィーもしくはベッカー型筋ジストロフィーと診断を受けている患者さんを対象とします。

研究の意義・目的:ジストロフィン異常症の患者さんの中には、てんかんや熱性けいれんが合併しやすいとの報告がありますが、詳しいことはわかっていません。ジストロフィンには筋肉だけでなく脳でも重要な役割を果たしており、今回の研究がジストロフィンの中枢神経での病態や機能の解明に役立つ可能性があります。そこで、今回の研究では、デュシェンヌ型筋ジストロフィーもしくはベッカー型筋ジストロフィーの患者さんの痙攣合併の頻度と特徴について調査を行うことが目的です。

方法:診療録にある痙攣の既往の有無を調べ、痙攣の既往がある場合にはその詳しい内容(痙攣の頻度、回数、初発年齢、発作の型、治療の内容、脳波所見、頭部画像の所見)を調査します。文書による説明の上、同意をいただける患者さんについては、調査表に記入していただいた情報も使用します。さらに、痙攣合併とジストロフィン遺伝子変異の関連について解析を行います。情報については個人が特定されないように、匿名化して管理します。

期間:2013年国立研究開発法人国立精神・神経医療研究センターの倫理委員会承認後～2018年3月31日を予定しています。

研究に関する疑問など:研究に関する疑問点や得られた結果については、ご希望がありましたら研究協力者を介して説明いたします。また、ご自身の情報を使用してほしくない場合にはお申し出下さい。

本公告は、「疫学研究に関する倫理指針」および「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」に則って公開します。

2016年1月12日

連絡先

〒187-8551 東京都小平市小川東町4-1-1

国立研究開発法人国立精神・神経医療研究センター病院小児神経科

電話:042-341-2711(代表)

担当者:小牧宏文(komakih@ncnp.go.jp) (※を「@」に変更ください)

苦情等の窓口: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:rinri-jimu@ncnp.go.jp (※を「@」に変更ください)