

このたび以下の研究を実施いたします。本研究への協力を望まれない場合は、問い合わせ窓口へご連絡ください。研究に協力されない場合でも不利益な扱いを受けることは一切ございません。

本研究の研究計画書及び研究の方法に関する資料の入手又は閲覧をご希望の場合や個人情報の開示や個人情報の利用目的についての通知をご希望の場合も問い合わせ窓口にご照会ください。なお、他の研究参加者の個人情報や研究者の知的財産の保護などの理由により、ご対応・ご回答ができない場合がありますので、予めご了承ください。

【研究計画名】 CDKL5欠損症候群の臨床実態解明のための疫学調査

【研究責任者】 伊藤雅之（国立精神・神経医療研究センター神経研究所疾病研究第二部）

#### 【本研究の目的及び意義】

この研究は、CDKL5欠損症候群の全国的な疫学調査です。CDKL5欠損症候群は、乳児期からの重篤な精神神経発達障害です。患者さんの数が少なく、疾患認知度が低いため診断に時間がかかることがあります。この研究では、患者さんの数と有病率、臨床実態を明らかにし、診断基準を作り診断しやすくし、診療をしやすい体制を作ることを目指しています。そこで、患者さんが通われている（あるいは入院している）施設の主治医から（研究対象者の）病歴や治療、療育の様子を提供していただきます。

主治医から研究対象者の情報を郵送で提供していただき、国立精神・神経医療研究センターで情報の収集と分析を行います。個人情報は施設管理下に特定の研究者しか接することができません。この調査を通して、MECP2重複症候群の患者さんの数や診療状況などを明らかにします。

#### 【本研究の実施方法及び参加いただく期間】

##### 対象となる方

2021年2月1日の時点で、この研究への参加の承諾を得た方。

##### 利用する試料・情報等

情報等：診療録（年齢、性、診断名、臨床経過、検査データなど、患者さんの情報）。

##### 研究期間

2020年10月29日より2024年3月31日まで

#### 【共同研究機関】

全国の約680小児科診療施設と350療育施設に研究対象者の有無を質問し、回答のあった施設（主治医）を共同研究施設と研究責任者とします。

#### 〇問い合わせ窓口

国立研究開発法人国立精神・神経医療研究センター神経研究所

作成年月日：2020年10月2日 第1版

所属 疾病研究第二部 氏名 伊藤雅之

電話番号 042-341-2712 (内線 5823)

e-mail : itoh※ncnp.go.jp (「※」を「@」に変更ください。)

○苦情窓口

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 : ml\_rinrijimu※ncnp.go.jp (「※」を「@」に変更ください。)