

国立精神・神経医療研究センター病院にて 脳神経小児科を受診された方へ

このたび、国立精神・神経医療研究センター病院 脳神経小児科を受診した際の診療情報等の一部について、下記の研究に対し提供を行います。この研究では、国が定めた倫理指針に基づき、対象となる方お一人ずつから直接同意をいただくかわりに、利用目的等を含む研究の実施について、情報を公開いたします。

この研究に対し診療情報等を利用することにより、対象となる方に新たな負担や制限が加わることは一切ございませんが、ご自身の診療情報等を利用・提供して欲しくない場合は、問い合わせ窓口までご連絡ください。なお、利用・提供してほしくないと申し出られた場合でも、なんら不利益を受けることはございません。

1. 対象となる方

2010年1月1日より2025年12月30日までの間に、当院脳神経小児科および浜松医科大学付属病院小児科を受診した遺伝学的に ECHS-1 欠損症と診断された患者様で、心臓超音波検査を施行された方

2. 試料情報の提供のみを行う者の機関名・所属・氏名

機関名: 国立精神・神経医療研究センター病院

所属・氏名: 脳神経小児科 竹下絵里

3. 試料・情報を提供する研究課題名と研究代表者又は研究責任者

研究課題名: 心筋症を中心とした ECHS-1 欠損症の長期予後の研究

研究期間: 2026年5月19日~2030年12月30日まで

研究代表者(研究責任者): 国立精神・神経医療研究センター病院 脳神経小児科 竹下絵里

(共同研究機関) 国立大学法人 浜松医科大学 研究責任者 福田冬季子

4. 利用又は提供する試料・情報等と取得方法について

試料: なし

情報等: 診療録(全心臓超音波検査データ、性別、年齢、運動機能、呼吸機能、てんかんなどの中枢神経症状、遺伝子型、循環器検査(ホルター心電図、12誘導心電図)、そのほかの臨床検査(血液検査など)、画像検査(X線、CT、MRIなど)、治療薬、予後)

(取得方法) 診療録から入手

5. 試料・情報の利用目的及び利用方法

本研究「心筋症を中心とした ECHS-1 欠損症の長期予後の研究」では、2010年1月1日から2025年12月30日までの間に当院脳神経小児科および浜松医科大学付属病院小児科を受診した遺伝学的に ECHS-1 欠損症と診断された方で、同期間内に心臓超音波検査を施行された方の診療録(カルテ情報)を収集します。ECHS-1 欠損症は Leigh 脳症様の症状を呈する常染色体潜性遺伝疾患です。Leigh 脳症においては心筋症の合併率が高いことが知られていますが、ECHS-1 欠損症においては重症新生児型での報告はあるものの、重症乳児型・緩徐進行乳児型における心筋症の報告は限られています。また、多くは診断時点での症例報告であり、長期的な予後についても報告が限られています。ECHS-1 欠損症の方の心臓超音波検査等の経過から、心筋症を中心とした長期予後を明らかにし、今後の検査計画や治療に役立てたいと考えています。提供を行う際には、研究計画に従い、診療情報等の個人情報加工処理を行った上で、対象となる方の氏名や住所などが特定できないよう安全管理措置を講じたうえで取り扱います。

6. 利用又は提供を開始する予定日

研究開始日を予定しています。

7. 問い合わせ窓口

この研究課題の詳細についてお知りになりたい方は、下記問い合わせ担当者までお問い合わせください。

機関名：国立精神・神経医療研究センター病院

所属：脳神経小児科 氏名：竹下絵里

電話番号：042-341-2711(内線:3388)

e-mail: erit@ncnp.go.jp