

国立精神・神経医療研究センターにて 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 脳神経小児科で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

2000 年 9 月 1 日より 2025 年 3 月 31 日までの間に、国立精神神経医療研究センター病院 脳神経小児科に通院歴があり、遺伝学的に Isodicentric 15 chromosome syndrome と診断を受けている患者

2. 試料情報の提供のみを行う者の機関名・所属・氏名

該当はありません

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: Isodicentric 15 chromosome syndrome の臨床経過についての研究

研究期間: 研究実施許可受領後から 2029 年 3 月 31 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 馬場信平

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: 該当しません

情報: 以下の既存の情報を診療録から入手します

・性別、診断時の年齢、てんかん発症時の年齢、当院初診時の年齢、最終受診時の年齢、身長・体重の経過

・診断の根拠となる遺伝学的検査結果

・てんかんの有無、てんかんの発作型、発作頻度、手術も含めた治療内容と転機

・検査所見(脳波、血液検査、CT、MRI、PET、脳血流シンチ、遺伝学的検査(特に染色体検査)など)

・発達マイルストーン、日常生活動作レベル、運動機能、知的水準

・合併症

・経管栄養などの医療的デバイスの有無

- ・死亡していた場合の死因

5. 試料・情報の利用目的及び利用方法

研究の目的

Isodicentric 15 chromosome syndrome (idic (15)) は、15 番染色体の一部が過剰に存在することで起こる染色体の異常です。約 3 万人に 1 人の頻度でみられ、筋緊張の低下、発達の遅れ、自閉スペクトラム症、てんかんなどを引き起こすことがあります。てんかんは 63% から 80% に合併し、うち薬剤抵抗性てんかんは 55.5% に認められるため生活に大きな影響を与えています。

現在、idic (15) において、てんかん発作のタイプや、脳波の特徴などの経過に関する研究は数が少ない状態で、治療についての指針も明らかにされていません。本研究では、てんかんの臨床経過や治療と発達や普段の生活の様子とどのように関係しているかを検証し、治療や管理上の指針に関する新たな知見が得られると考えています。

研究の方法

既存の診療情報を収集する研究です。

本研究の結果は、学会や学術論文等を通じて公表される予定です。公表の形式としては、通常の学術誌への掲載に加え、インターネット上で広く公開されるオープンアクセス形式での公開となる場合があります。いずれの場合も、個人が特定されることのないよう、十分に匿名化された情報のみが使用されます。

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

研究実施許可を受けた後に研究を開始いたします。

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、下記の問い合わせ担当者までご連絡ください。また、情報の利用を希望されない場合も、電話またはメールにてご連絡をお願いいたします。研究期間中は随時お申し出を受け付けておりますが、可能な限り早めにご連絡いただけますと幸いです。

なお、お申し出の時点で既に匿名化が完了し、個人が特定できない状態で研究が進行している場合や、研究が完了して学会発表や論文報告を終えている場合には、当該情報の削除には応じかねることがありますので、あらかじめご了承ください。

機関名: 国立研究開発法人国立精神・神経医療研究センター病院

所属: 脳神経小児科 氏名: 馬場信平

電話番号: 042-341-2711 (内線: 3174)

e-mail: sbaba@ncnp.go.jp