作成年月日：2026 年 1 月 12 日　第 2 版

NCNP_2024 年 4 月改訂版

（人を対象とする生命科学･医学系研究に関する倫理指針に則る情報公開）

『希少てんかんに関する調査研究』

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。

【対象となる方】

31 項目のてんかん症候群及び 23 項目の原因疾患(および原因不明)に該当する患者さんに登録をお願いしています。

希少てんかん症候群

1. 早期ミオクロニー脳症
2. 大田原症候群
3. 遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん
4. West 症候群(点頭てんかん)
5. Dravet 症候群(乳児重症ミオクロニーてんかん)
6. 非進行性疾患のミオクロニー脳症
7. ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん
8. ミオクロニー欠神てんかん
9. Lennox-Gastaut 症候群
10. 徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症
11. Landau-Kleffner 症候群
12. 進行性ミオクローヌスてんかん
13. 海馬硬化症を伴う内側側頭葉てんかん
14. Rasmussen 症候群
15. 視床下部過誤腫による笑い発作
16. 片側痙攣片麻痺てんかん症候群
17. Aicardi 症候群
18. Angelman 症候群
19. Rett 症候群
20. PCDH19 関連症候群
21. 環状 20 番染色体症候群
22. 特発性全般てんかん症候群
23. 家族性てんかん症候群
24. 自然終息性(良性)小児てんかん
25. 反射てんかん症候群

国立研究開発法人　国立精神・神経医療研究センター　理事長
〒　187-8551　東京都小平市小川東町４－１－１　Tel:042-341-2711（代表）

26. Jeavons 症候群
27. 新生児てんかん
28. 高齢(初発)てんかん
29. その他の焦点てんかん
30. その他の全般てんかん
31. その他の未決定てんかん

【研究期間】2014 年 11 月 1 日から 2028 年 3 月 31 日
【研究代表者】国立病院機構静岡てんかん・神経医療センター今井　克美
【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　齋藤　貴志

【試料・情報の利用目的及び利用方法並びに利用する者の範囲】
[研究の目的]
近年、てんかんの研究は非常に進んでいます。特に脳波や画像診断(MRI など)の進歩、遺伝子の発見やその応用は、今後の診断・治療法の開発に大きく貢献することが期待されています。
しかしてんかんという病気は一様ではありません。原因がさまざまで、それによって治療の方法や見通しが少しずつ異なってきます。稀な原因による患者数の少ない(希少な)タイプでは、病気の全体を把握することが難しく、適切な治療法の導入も遅れてしまいがちです。このような場合には、原因や症状が同じ患者さんからできるだけ多くの情報を集め、いろいろな角度から検討することで、病気の理解や治療法の開発を進めていくことが必要になります。
もし新しい治療法がみつかった場合、医療現場で現実に提供できるようになるには、その治療法が本当に患者さんに有効で安全性に問題がないことを証明する作業が必要です。このように新しい治療法を患者さんに試みることを臨床研究といい、その中で新しいお薬や医療機器を国に承認してもらうことを目的としている臨床研究を治験とよびます。新しい治療法が早く医療現場で使えるようにするためには、一定の数の患者さんにご協力をいただいて、臨床研究/治験を円滑に実施することが必要です。高血圧や糖尿病など患者数が多い疾患では、臨床研究/治験に参加いただく患者さんを集めることは容易ですが、患者数が少ない病気ではここでも困難が予想されます。数の確保ができないために、せっかく開発された有効な治療法がいつまでも使えないとすると大きな問題です。
このような問題を克服するため、希少な病気についての世界的な患者登録システムが構築されてきています。これにより、世界規模で患者さんの情報を登録し、多くの情報から病気の理解をすすめ、原因あるいは治療法を見つけ出し、臨床研究/治験の対象となる患者さんを速やかに把握し、実施することができます。
私たちは、このような情勢を踏まえて、日本でも希少てんかん症候群(疾患)患者登録システム(RES-R)を構築することとしました。
この登録システムは、患者さんの種々の情報を集約することにより、病気の全体像とその影響を明らかにし、病気の原因の究明や新しい治療法の開発に役立てるとともに、患者さんやご家族がどのような医療・福祉ケアを必要としているのかを分析して政策提言につなげることを目的としています。また患者さんには臨床研究/治験の情報をお知らせし、広く公平にそして効率的に臨床研究/治験に参加できる機会をご提供したいと考えています。
[情報の管理]患者さんの診療情報は、インターネットを介して提出され、研究期間中は、名古屋医療センター臨床研究事業部データセンターにて管理、集計、保管されます。当該研究終了後は研究代表者の下で、研究の終了について報告された日から 5 年を経過した日又は当該研究の結果について最終公表が行われ

た日から 3 年を経過した日のいずれか遅い日までの期間以上、適切に保管･管理されます。原資料については参加施設にて上記と同等期間、適切に保管されます。
[個人情報の取扱い]研究に利用する情報には個人情報か ▪ 含まれますか ▪ 、院外に提出する場合には、お名前、住所なと ▪ 、個人を直ちに判別て ▪ きる情報は削除し、研究用の番号を付けます。また、研究用の番号とあなたの名前を結ひ ▪ つける対応表を当院の研究責任者か ▪ 作成し、研究参加への同意の取り消し、診療情報との照合なと ▪ の目的に使用します。対応表は、研究責任者か ▪ 責任をもって適切に管理いたします。情報は、当院の研究責任者及ひ ▪ 情報の提供先て ▪ ある研究代表者か ▪ 責任をもって適切に管理いたします。研究成果は学会や学術雑誌て ▪ 発表されますか ▪ 、その際も個人を直ちに判別て ▪ きるような情報は利用しません。
この研究の関することについて、わからないことや、聞きたいこと、また何か心配なことか ▪ ありましたら、いつて ▪ も遠慮なく担当医におたす ▪ ねくた ▪ さい。

【利用又は提供する試料･情報等】
　試料:利用しません。
　情報等:入力日、病院カルテ番号、患者さんのイニシャル、生年月日、性別、双胎の有無、居住都道府県、発病日、診断名、原因疾患、遺伝子検査の有無とその所見、染色体･アレイ CGH 検査の有無とその所見、担当医師所属施設、担当医師、診察の所見、発達検査の所見、身体･精神状態およびその他の併存症の有無と内容、発作型と頻度、誘因、脳波所見、画像所見、病理所見、薬物治療や外科治療の有無と内容、その他の治療、現在の社会生活状況、利用制度。(新たな情報があればその都度更新します)
　提供する試料･情報の取得の方法
　試料:取得しません
　情報:カルテの診療録から入手

【利用又は提供を開始する予定日】
2024 年 4 月 30 日

【共同研究機関】

静岡てんかん神経医療センター	今井克美（研究代表者）
東京女子医科大学病院	伊藤 進
福岡大学病院	井上貴仁
新潟大学脳研究所	柿田明美
北海道大学病院	江川 潔
獨協医科大学	白石秀明
東北大病院	神 一敬
聖マリアンナ医科大学病院	山本 仁
西新潟中央病院	白水洋史
国立精神・神経医療研究センター	齋藤貴志
大阪大学病院	谷河純平
岡山大学病院	秋山倫之
長崎医療センター	本田涼子
京都大学病院	池田昭夫

自治医科大学病院	川合謙介
愛知医大病院	奥村彰久
埼玉県立小児医療センター	菊池健二郎
順天堂大学病院	飯村康司
久留米大学病院	弓削 康太郎
大阪府立母子保健総合医療センター	岡本伸彦
NTT 東日本関東病院	松尾 健
東京都立神経病院	松尾 健
県立延岡病院	中村賢二
東京医科歯科大学病院	水野朋子(佐久間 啓)
昭和大学病院	加藤光広
医療法人社団浅ノ川 浅ノ川総合病院	中川裕康
岩手医科大学附属病院	荒谷菜海
聖マリア病院	河野 剛
信州大学病院	福山哲広
大阪市立総合医療センター	九鬼一郎
あおぞら内科	馬木良文
横浜市立大学付属市民総合医療センター	本井宏尚
公立大学法人福島県立医科大学附属病院	鈴木 雄一
福岡山王病院	白水 洋史

【共同研究機関以外の試料・情報を取り扱う機関】
なし

○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病院
所属　脳神経小児科　　氏名　齋藤　貴志
電話番号　042-341-2711
○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。)