

(人を対象とする医学系研究に関する倫理指針に則る情報公開)

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】 希少てんかんに関する調査研究

【研究責任者】 齋藤貴志 (病院小児神経診療部小児神経診療部 医長)

【本研究の目的及び意義】

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樣ではありません。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見つかった場合、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る、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。なお、本研究では、企業などからの資金は使用しません。

【本研究の実施方法及び参加いただく期間】

対象となる方

2018年8月27日から2024年5月31日までの間に、国立精神・神経医療研究センターで診療を受けた患者さんのうち、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)に該当する方。

## 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(點頭てんかん)
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テんかん
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
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

## 希少てんかんの原因疾患

1. 神経皮膚症候群
2. 皮質発達異常による奇形
3. ミトコンドリア病
4. ライソゾーム病
5. ペルオキシソーム病
6. アミノ酸代謝異常症
7. 尿素サイクル異常症
8. 有機酸代謝異常症

9. 銅代謝異常症
10. 脂肪酸代謝異常症
11. クレアチン代謝異常症
12. 糖代謝異常症
13. 神経伝達物質異常症
14. ビタミン／補酵素依存症
15. その他の代謝障害
16. 変性疾患
17. 腫瘍
18. 脳血管障害
19. 低酸素性虚血性疾患
20. 感染症
21. 免疫介在性疾患
22. 外傷
23. 上記に当てはまらない原因疾患
24. 不明

#### 利用する試料・情報等

##### ●利用するカルテなどの情報

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(遺伝子の配列情報は含みません)、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)

##### ●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。

ご自身の情報を使用してほしくない場合には次頁の担当者または倫理委員会事務局までお申し出下さい。その場合は研究のための診療録からの情報収集は行いません。

#### 研究期間

倫理委員会承認後より2024年3月31日まで

#### 研究組織

この研究は、多施設との共同研究で行われます。研究で得られた情報は、共同研究機関内で利用されることがあります。

●研究代表者(研究の全体の責任者):

国立病院機構静岡てんかん・神経医療センター 井上有史

●その他の参加予定医療機関・責任者:

東京女子医大病院	伊藤進
福岡大学病院	石井敦士
新潟大学脳研究所	柿田明美
北海道大学病院	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	須貝研司
大阪大学病院	青天目信
岡山大学病院	小林勝弘
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	浜野晋一郎
順天堂大学病院	菅野秀宣
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
東京医科歯科大学医学部附属病院	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	松石豊次郎
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

個人情報の取扱

研究に利用する情報には個人情報が含まれますが、院外に提出する場合には、お名前、住所など、個人を直ちに判別できる情報は削除し、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びつける対応表を当院の研究責任者が作成し、研究参加への同意の取り消し、診療情報との照合などの目的に使用します。対応表は、研究責任者が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び情報の提供先である研究代表者が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で発表されますが、その際も個人を直ちに判別できるような情報は利用し

ません。

この研究に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がありましたら、いつでも遠慮なく下記問い合わせ窓口におたずねください。

2024年5月31日

○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 小児神経診療部 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。)