

臨床研究情報

【研究課題名】

先天性大脳白質形成不全症患者に関する全国疫学調査研究（二次調査）

【研究機関】

国立研究開発法人 国立精神・神経医療研究センター

自治医科大学

東京女子医科大学八千代医療センター

大阪赤十字病院

【研究責任者】

当院責任者 新生児・未熟児科 坂本晴子

研究代表者 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 疾病研究第二部 井上 健

【研究の目的】

先天性大脳白質形成不全症の最新の疫学データ、臨床的特徴、診療実態を明らかにすること

【研究の方法】

・対象

2023年5月31日までに研究機関を受診した先天性大脳白質形成不全症の患者さん

・方法

先天性大脳白質形成不全症患者の診療を行っている医師が調査票に回答し国立精神・神経医療研究センターへ集約する

・利用する情報

① 先天性大脳白質形成不全症患者の主治医の名前、所属

②（患者さんごと）性別、現在の年齢、生年月、居住地（都道府県名まで）、発症年齢、初発症状、診断、遺伝学的検査の実施の有無とその結果、家族歴、発達歴、最終受診時と最高到達時の粗大運動機能、言語機能、嚥下機能、退行の有無とその経過、これまでに見られた臨床症状、診断時 MRI 所見、その他画像所見、その他検査所見（聴性脳

幹反応、末梢神経伝導検査、甲状腺ホルモン検査、LH-RH 負荷試験)、現在の治療と医療的ケア

【個人情報の取り扱い】

この研究成果は学会や学術雑誌などで発表することがありますが、あなた自身のプライバシーに関する秘密はすべて厳重に守られます。データは匿名化を行いますので、名前などの個人を特定できる情報が報告に当たって使用されることは一切ありません。

【外部への試料・情報の提供方法】

研究データは電子メールやインターネットを通じて、又は郵送や FAX 等により共同で研究を実施している他の施設へ提供致します。その場合もデータは匿名化を行います。

【問い合わせ先】

本研究に関するご質問等がありましたら下記の連絡先までお問い合わせください。また、試料・情報が当該研究に用いられることについて患者さんもしくは患者さんの代理人の方にご了承いただけない場合には研究対象としないので下記の連絡先までお申出ください。その場合でも患者さんに不利益が生じることはありません。

ただ既にデータの解析が行われた場合や結果が公表された場合など、削除できない場合もあります。

この研究は国の定めた指針に従い、当院の医療倫理審査委員会の審査・承認を得て実施しています。

大阪赤十字病院附属大手前整肢学園／小児科／新生児・未熟児科部

〒543-8555大阪市天王寺区筆ヶ崎町5-30

TEL 06-6774-5111 FAX 06-6774-5131

倫理審査委員会申請日 2023年 8月 18日