

「CDKL5 欠損症候群、および FOXG1 関連症候群の臨床実態解明のための疫学調査」へのご協力のお願い

神奈川県立こども医療センター遺伝科では CDKL5 欠損症候群、および FOXG1 関連症候群の患者さんを対象に臨床実態解明のための疫学調査を実施しています。この研究は同症候群の医療管理と実態の把握有用と考えております。

研究課題名	CDKL5 欠損症候群、および FOXG1 関連症候群の臨床実態解明のための疫学調査
研究の対象	遺伝学的に、CDKL5 欠損症候群、あるいは FOXG1 関連症候群と診断確定された患者様
研究の目的・方法 (試料・情報の利用目的及び利用方法)	CDKL5 欠損症候群、および FOXG1 関連症候群の全国的な疫学調査です。いずれも乳児期から発症する重篤な精神神経発達障害で、症例数が少なく、疾患認知度が低いため診断に時間を要します。この研究では、症例数と有病率、臨床実態を明らかにし、診断基準を作成し、診療体制を確立することを目指しています。当施設は、症例情報提供協力施設として参加します。
研究期間	2022 年 1 月 31 日から 2024 年 3 月 31 日まで
研究に使用する試料・情報の種類	性別、年齢、初診時症状、家族歴、妊娠中の状況、出生歴、既往歴、原病の特徴的症状の有無、検査、治療・療育、医療費、福祉関連、その他（受診状況）
研究実施機関（研究組織）	研究代表機関：国立精神神経医療研究センター 研究代表者氏名：伊藤雅之
外部への試料・情報の提供とその方法	データセンター（国立精神神経医療研究センター）への情報提供は、本研究の関係者以外がアクセスできない状態で行います。
情報の管理について責任を有する者・所属	黒澤健司（こども医療センター） 後藤雄一（国立精神神経医療研究センター）

本研究はヘルシンキ宣言（2013 年 10 月 WMA フォルタレザ総会での修正版）及び人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針（2021 年 6 月 30 日施行）に従って実施され、患者さんの個人が特定できる情報とは切り離れたうえで使用するため、個人情報外部に漏れることはありませんし、プライバシーには十分に配慮して行います。

また、研究の成果は関係の学会や学術雑誌で発表されますが、患者さん個人を特定できることはありません。

本研究は厚生労働科学研究費補助金難治性疾患政策研究事業として実施しております。

研究者は企業等から独立して計画を立案し実施いたしますので、本研究の結果および解析等に影響を及ぼすことはありません。(又は、開示すべき利益相反はありません。)

本研究の対象となる患者さんでご自身やお子さんの情報は利用しないしてほしい等のご要望がございましたら、下記連絡先までご連絡ください。研究データからお子さんの情報を提供いたしません。その場合も診療において不利益を被ることはありません。

尚、解析結果公表後は情報の削除ができないことをご了承ください。

本研究についてお尋ねになりたいことがございましたら下記連絡先にお問い合わせください。個人情報等に支障のない範囲で研究計画書を閲覧することもできますのでお申し出ください。また、苦情等の相談窓口はこども医療センター総務課倫理委員会事務局です。

連絡先 研究責任者 遺伝科
黒澤健司

地方独立行政法人 神奈川県立病院機構
神奈川県立こども医療センター
総務課 倫理委員会事務局

Tel : 045-711-2351 内線 2212