

「Schaaf-Yang 症候群の疫学に関する研究」へのご協力をお願い

Schaaf-Yang 症候群 (SYS)は 2013 年に新しく疾患概念が確立した先天性疾患であり、重度知的障害、自閉症、関節拘縮などを主たる症状とします。SYS は、Prader-Willi 症候群 (PWS) の責任領域である 15 番染色体に位置する MAGEL2 遺伝子の短縮型変異が原因です。SYS では新生児期の筋緊張低下、乳幼児期の哺乳障害などの PWS と同様の症状を呈しますが、PWS より発達の遅れが強く、関節拘縮など PWS では見られない症状を呈します。日本における SYS の診断は一部にとどまり、大部分の患者では診断されていないと考えられます。本研究では日本における SYS の実態の把握を行い小児慢性疾患や指定難病への指定を含めた適切な対応が可能になることを目的として、日本人における SYS の全国疫学調査を実施します。

神奈川県立こども医療センター遺伝科では Schaaf-Yang 症候群の患者さんを対象にその実態の把握についての研究調査協力を実施しています。

研究課題名	Schaaf-Yang 症候群 (SYS) の疫学に関する研究
研究の対象	当センター受診中の 2013 年 12 月～2018 年 11 月までの期間に Schaaf-Yang 症候群と遺伝学的に確定診断を得ている方を対象としています。
研究の目的・方法 (試料・情報の利用目的及び利用方法)	日本における SYS の実態の把握を行い小児慢性疾患や指定難病への指定を含めた適切な対応が可能になることを目的として、日本人における SYS の全国疫学調査を実施。下記内容を登録する。
研究期間	2022 年 1 月 31 日～2023 年 3 月 31 日まで
研究に使用する試料・情報の種類	性別、現在の年齢、SYS の家族歴、出生時の身長・体重・頭囲、現在の身長・体重・頭囲、症状、急性脳症既往の有無、検査所見(血液検査)、頭部画像所見(CT、MRI)、治療と効果
研究実施機関 (研究組織)	名古屋市立大学医学部新生児・小児医学分野教授 齋藤伸治
外部への試料・情報の提供とその方法	専用 Web サイトから登録入力
情報の管理について責任を有する者・所属	研究協力：黒澤健司 (神奈川県立こども医療センター遺伝科) 研究代表者：齋藤伸治 (名古屋市立大学医学部新生児・小児医学分野教授)

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。

ん。

本研究は厚生労働科学研究費（疾患別基盤研究分野における難病の医療水準の向上や患者の QOL 向上に資する研究）で実施しております。

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で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は提供いたしません。その場合も診療において不利益を被ることはございません。

尚、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