

「当院における tubulinopathy の遺伝子別の表現型の特徴について」へのご協力をお願い

神奈川県立こども医療センター神経内科では「TUBA1A、TUBB2B、TUBB3、TUBB 遺伝子変異によるチュブリン異常症や TUBB4A 遺伝子変異による白質形成不全症」の患者さんを対象に

「Tubulinopathy の臨床的・遺伝学的検討」に関する研究を実施しています。この研究はこの病気の遺伝学および臨床的背景を明らかにすることにより、今後の治療に役に立つと考えております。

研究課題名	当院における tubulinopathy の遺伝子別の表現型の特徴について
研究の対象	2000 年 1 月～2022 年 5 月に当院にて Tubulinopathy と診断した患者さん
研究の目的・方法 (試料・情報の利用目的及び利用方法)	Tubulinopathy の原因遺伝子は数多く報告されているが、本邦における報告は少ない。本疾患の遺伝学および臨床的背景を明らかにすることを目的に後方視的に調査した。
研究期間	2023 年 2 月～ 2025 年 3 月
研究に使用する試料・情報の項目	遺伝子の変化、周産期歴、臨床症状（発達遅滞、てんかんほか合併症など）、治療・管理、脳 MRI 画像。
試料・情報の取得方法	診療録をもとに調査します。
共同研究機関と研究責任者 試料・情報の提供先の機関 (名称と機関の長の名称)	本研究はこども医療センターのみで実施され、試料・情報の他機関への提供はありません。
本研究の情報の管理について責任を有する者・所属	神奈川県立こども医療センター神経内科 研究責任者 池川 環

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 2022 年 3 月 10 日一部改正）、個人情報の保護に関する法律等に従って実施され、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し、個人情報が外部に漏れることがないようにします。また、プライバシーにも十分に配慮して行います。

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ご自身やご家族で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。この研究においてはあなた又はあなたのお子さんの情報は使用しませんし、既に情報を抽出しているときは削除します。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、本研究において解析開始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 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
神経内科 池川 環
Tel : 045-711-2351 内線 2212

相談窓口 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