

2014年4月1日～2029年3月31日の間に

札幌医科大学附属病院小児科において
小児神経筋変性疾患で受診された方へ

札幌医科大学附属病院小児科における
小児神経筋変性疾患の実態調査

への御協力をお願い

研究機関名 札幌医科大学附属病院

研究機関長 土橋 和文

研究責任者 札幌医科大学 小児科学講座 講師 福村 忍

研究分担者 札幌医科大学 小児科学講座 教授 津川 毅

研究協力者 札幌医科大学 小児科学講座 診療医 山本 晃代

診療医 土田 晃輔

1. 研究の概要

1) 研究の目的

札幌医科大学附属病院小児科において小児神経筋変性疾患の患者さんの情報を調べて、その実態を把握することにより、検査、治療、管理の上で、より適切な選択をできるようにすることがこの研究の目的です。

2) 研究の意義・医学上の貢献

小児科領域において小児神経筋変性疾患は、稀で、診断のなかなかつかない、治療法のない疾患でした。しかし最近の医学の進歩により、診断率が上昇し、また遺伝子をターゲットとした根本治療薬も登場してきました。小児神経筋変性疾患は、より見逃せない大事な疾患となりました。そこで小児神経筋変性疾患の実態を把握し、最新の検査、治療、管理の適応を漏らさず行うこと、そして経過を追うことで、その有効性の検証や新たな問題

点を浮き彫りにすることが可能になります。

2. 研究の方法

1) 研究対象者

2014年4月1日より2029年3月31日までの間に当院小児科に神経筋変性疾患（筋ジストロフィー、先天性ミオパチー、脊髄性筋萎縮症、遺伝性末梢性ニューロパチー、遺伝性ジストニア、脊髄小脳変性症、白質ジストロフィー、先天性白質形成不全、先天性脳奇形、てんかんなど）で受診した患者さんが研究対象です。

2) 研究期間

2021年10月18日～2030年3月31日

3) 予定症例数

当院 1500 症例

4) 研究方法

2014年4月1日～2029年3月31日の間に当院小児科において、神経筋変性疾患で受診した患者さんの問診情報（現病歴、既往歴、家族歴、症状の変遷など）、身体所見、検査所見（検体検査、画像検査、電気生理学的検査、心理検査で主に異常所見を収集）、治療、経過、予後を診療録より収集し、データベース化し、実態を把握します。

5) 使用する試料

この研究において使用する試料はありません。

6) 使用する情報

この研究に使用するのは、当院小児科のカルテに記載されている情報を抽出し使用させていただきます。研究は匿名化された番号を用いて行います。また、あなたの情報などが漏えいしないようにプライバシーの保護には細心の注意を払います。

・病名、年齢、性別、周生歴、家族歴、既往歴、原因遺伝子、現病歴、経過、生活歴、身体所見、一般診察所見、神経診察、各種スケール（粗大運動、ジストニア、IQ、てんかん頻度など）、採血尿髄液検査項目、生理検査（脳波、筋電図なお）、画像検査（エックス線写真、CT、MRI など）

以上のことを研究開始時に登録しますが、1年ごとにスケールや検査項目などは更新させていただきます。また適宜、本人や家族の病気や病状、治療に対する気持ちや考えを問

診することがあります。

7) 情報の保存、二次利用

この研究に使用した情報は、研究終了後、終了報告書を提出した日から10年が経過した日までの間、札幌医科大学小児科学講座内で保存させていただきます。電子情報の場合はパスワード等で管理・制御されたコンピューターに保存します。その他の情報は施錠可能な保管庫に保存します。尚、保存した情報を用いて新たな研究を行う際は、臨床研究審査委員会（倫理委員会）にて承認を得ます。

8) 情報の管理責任者

この研究で使用する情報は、以下の責任者が管理します。

札幌医科大学 小児科学講座 講師 福村 忍

9) 研究結果の公表

この研究は氏名、生年月日などのあなたを特定できるデータをわからない形にして、学会や論文で発表しますので、ご了解ください。

10) 研究に関する問い合わせ等

この研究に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下さい。また、あなたの情報が研究に使用されることについて、あなたもしくは代理人の方にご了承いただけない場合には研究に使用しませんので、2029年10月31日までの間に下記の連絡先までお申し出ください。お申し出をいただいた時点で、研究に用いないように手続をして、研究に用いられることはありません。この場合も、その後の診療など病院サービスにおいて患者の皆様には不利益が生じることはありません。

ご連絡頂いた時点で、あなたを特定できる情報がすでに削除されて研究が実施されている場合や、個人が特定できない形ですでに研究結果が学術論文などに公表されている場合は、解析結果からあなたに関する情報を取り除くことができないので、その点はご了承下さい。

<問い合わせ・連絡先>

札幌医科大学 医学部 小児科学講座

氏名：福村 忍

電話：011-611-2111 内線 34130（平日：9時～17時）小児科教室

011-611-2111 内線 38100（休日・時間外：17時～翌9時）5階西病棟

ファックス：011-611-0352

メールアドレス：fukumura@sapmed.ac.jp