

「視覚聴覚二重障害を伴う難病の全国レジストリ研究」および 「先天性および若年発症の視覚聴覚二重障害の難病に対する診療エビデンスの研究」の ご案内

当診療科では2020年より厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患政策研究事業の研究班で「視覚聴覚二重障害を伴う難病の全国レジストリ研究」に参加しています。このたび、本レジストリに登録された情報の一部を使用して、日本医療研究開発機構（AMED）難治性疾患実用化研究事業の研究班による「先天性および若年発症の視覚聴覚二重障害の難病に対する診療エビデンスの研究」（以下、本研究）を行う予定となりましたのでご案内いたします。

本研究は、先天性および若年性の視覚聴覚二重障害を伴う難病患者さんの遺伝的原因の全体像、遺伝型と表現型の関連、疾病別の自然歴、人工内耳の効果に関する実態を横断研究によって解明し、診療を向上するためのエビデンスを創出することを目的としています。二次利用先の研究期間と責任者は次ページに記します。

本研究では、

- 1．本難病の原因となる遺伝子変異の種類と頻度
- 2．遺伝的原因と臨床所見（視覚症状、聴覚症状、随伴症状の特徴、臨床検査所見など）との関連
- 3．疾患別の自然歴（症状や治療などの経過）
- 4．人工内耳の効果に関する実態、の4点を明らかにします。

2020年9月1日より2026年8月31日までに「視覚聴覚二重障害を伴う難病の全国レジストリ研究」に登録した方の、レジストリ登録データを調べます。

- ◆ 個人情報データからは、氏名、現住所の詳細、電話番号、Eメールアドレスなどの情報は削除され、その上で仮名化されますので、プライバシーに関する情報が外部に漏れることはありません。
- ◆ 本研究に参加することにより、被登録者に対する直接的な利益はありません。
- ◆ テータの保管期間は、本研究終了後5年間あるいは公表後3年間のいずれか長い方になります。保管期間後の破棄は、紙はシュレッダー、USB等電子媒体は、物理的に破壊して破棄します。
- ◆ 本研究は日本医療研究開発機構 難治性疾患実用化研究事業 「視覚聴覚二重障害の難病に対する診療エビデンスの創出」の研究費によって行われます。利益相反等の該当はありません。

ご自身のデータを研究に利用することを承諾されない方は下記連絡先にご連絡下さい。その場合も、診療上何ら不利な扱いを受けることはありません。ご質問等は下記連絡先にご遠慮なくお尋ねください。

2023年12月

研究責任者 守本 倫子

国立研究開発法人国立成育研究センター

小児外科系専門診療部 耳鼻咽喉科

住所：東京都世田谷区大蔵二丁目 10 番地 1 号
電話：03-3416-0181（内線 7088）

関係する研究機関名と責任者氏名：

独立行政法人国立病院機構東京医療センター
臨床研究センター 聴覚・平衡覚研究部 部長
松永 達雄（施設および全体の責任者）

宮 冬樹

学校法人慶應義塾大学医学部 臨床遺伝学センター 准教授

曾根 三千彦

国立大学法人東海国立大学機構名古屋大学大学院医学系研究科 耳鼻咽喉科学専攻 教授

太田 有美

国立大学法人大阪大学大学院医学系研究科 耳鼻咽喉科・頭頸部外科 講師

新谷 歩

公立大学法人大阪公立大学大学院医学研究科 医療統計学 教授

上原 奈津美

国立大学法人神戸大学医学部附属病院 耳鼻咽喉・頭頸部外科 助教

中川 尚志

国立大学法人九州大学大学院医学研究院 耳鼻咽喉科学分野 教授