

## 国立成育医療研究センター眼科で遺伝性網膜・視神経ジストロフィと 診断された患者様・ご家族の皆様へ

国立成育医療研究センター眼科（以下、当科）では、「遺伝性網膜・視神経ジストロフィの大阪府南東部地域を中心としたレジストリプロジェクト」という、国内9施設（④に記載された施設）を合わせた多施設による臨床研究を行っています。そのため、当科で「遺伝性網膜・視神経ジストロフィ」と診断された患者様の診療情報を使用させていただきますので、以下の内容を確認してください。

なお、この研究は、近畿大学医学部倫理委員会及び当センター倫理審査委員会で審査・承認を受け、実施の許可を受けて行われます。

### 研究対象

#### ・「遺伝性網膜・視神経ジストロフィ」と診断された患者様

#### ① 試料・情報の利用目的及び利用方法（他の機関へ提供される場合はその方法を含む。）

この研究では、遺伝性網膜・視神経ジストロフィのレジストリ（臨床所見や原因遺伝子のリスト）を作成することを主な目的としています。そのため、当科で「遺伝性網膜・視神経ジストロフィ」と診断を受けられた患者様のうち、診療情報と過去の研究で得られた遺伝情報を研究に利用（レジストリに登録）します。利用する情報は、患者様個人が特定されないように加工した上で登録し、個人情報に関しては厳重に管理します。なお、それらの情報を他の機関へ提供する場合も、患者様個人が特定されないようにした上で送付します。

対象疾患は、以下のとおりです。

#### ① 遺伝性網膜ジストロフィと それを発症する症候群

網膜色素変性，進行性錐体ジストロフィ，先天網膜分離症，Leber（レーベ

ル) 先天黒内障, Stargardt 病, 先天停在性夜盲, 卵黄状黄斑ジストロフィ (ベスト病), オカルト黄斑ジストロフィ, 家族性滲出性硝子体網膜症, 先天色覚異常, Usher (アッシャー) 症候群, Bardet-Biedl (バルデー・ビードル) 症候群, Senior-Løken (セニョール・ロイケン) 症候群, Stickler (スティックラー) 症候群, Joubert (ジュベール) 症候群, Hurler/Scheie/Hunter (ハーラー/シェイエ/ハンター) 症候群, Alagille (アラジール) 症候群, Alström (アルストローム) 症候群, Batten (バッテン) 病, Kearns-Sayre (カーンス・セイヤー) 症候群を含むミトコンドリア病, など.

② **遺伝性視神経ジストロフィと それを発症する症候群**

Leber (レーベル) 遺伝性視神経症, 優性家族性視神経萎縮, Leigh (リー) 脳症や MELAS (メラス) を含むミトコンドリア病, など.

② 利用し、又は提供する試料・情報の項目

- カルテ情報 (年齢, 性別, 身長, 体重, 診断名, 臨床症状とその経過, 治療方法, 既往歴, 出生地情報を含む家族歴)
- 各種検査結果 (血液検査所見, 尿検査所見, レントゲンや CT/MRI を含む画像検査所見, 視力, 眼圧, 眼光学的検査所見, 眼科画像検査所見, 視野検査所見, 電気生理学的検査所見, 色覚検査所見, その他カルテに記載されている検査所見すべて)
- 遺伝情報 (上記研究 1) ~3) で得られた原因遺伝子の種類とその中にある病的な変異)

なお、当該試料の取得の方法は、以下のとおりです。

遺伝学的情報は書面で同意を得た場合に末梢血採血を実施しており、当センターの先行研究により取得された遺伝情報を収集します。ただし遺伝子検査の結果、陰性の場合には原因遺伝子が不明ですので、該当しません。

③ 利用又は提供を開始する予定日

研究実施予定期間 (全体) : 研究実施許可日~2029 年 3 月 31 日.

データ期間： 1980年5月1日～2028年12月31日.

解析期間：研究実施許可日～2029年3月31日.

④ 試料・情報の提供を行う機関の名称及びその長の氏名

以下の共同研究組織へ、あなたの診療情報や遺伝情報を個人が特定されないよう加工した上で提供されます.

研究組織と責任者：

近畿大学医学部 眼科：國吉 一樹

近畿大学奈良病院 眼科：杉岡 孝二

東京慈恵会医科大学病院 眼科：溝渕 圭

東京医療センター 眼科：角田 和繁

東京医療センター 分子細胞生物学研究部：岩田 岳

産業医科大学 眼科：近藤 寛之

浜松医科大学 眼科：鳥居 薫子

国立成育医療研究センター 眼科：仁科 幸子

出田眼科病院：出田 真二

⑤ 提供する試料・情報の取得の方法

臨床情報は、カルテを過去にさかのぼって検討しデータを取得します。遺伝学的情報は、先行研究により取得された情報を収集します。これらの情報は、個人が特定されないよう加工された後に各共同研究組織へ提供されます.

⑥ 提供する試料・情報を用いる研究に係る研究責任者（多機関共同研究にあつては、研究代表者）の氏名及び当該者が所属する研究機関の名称

研究代表者：近畿大学医学部 眼科 國吉 一樹

研究責任者：国立成育医療研究センター 眼科 仁科幸子

⑦ 利用する者の範囲

以下の研究組織で、個人が特定されないよう加工されたあなたの臨床情報や遺伝

学的情報を利用して研究し、匿名の形で学会発表や論文、書籍の上で発表することがあります。

(研究代表機関と責任者)

近畿大学医学部 眼科：國吉 一樹

(共同研究機関と責任者)

近畿大学奈良病院 眼科：杉岡 孝二

東京慈恵会医科大学病院 眼科：溝渕 圭

東京医療センター 眼科：角田 和繁

東京医療センター 分子細胞生物学研究部：岩田 岳

産業医科大学 眼科：近藤 寛之

浜松医科大学 眼科：鳥居 薫子

国立成育医療研究センター 眼科：仁科 幸子

出田眼科病院：出田 真二

⑧ 試料・情報の管理について責任を有するものの名称

近畿大学医学部

⑨ 研究対象者等の求めに応じて、研究対象者が識別される試料・情報の利用または、他の研究機関への提供を停止することができます

**この研究では、患者様・ご家族様の診療情報を利用されることに同意できず、拒否されたい場合に、下記の方法により、いつでもその利用を停止することが可能です。また、利用の停止を受け付けた場合でも、その後の診療において一切の不利益を受けることはありません。**

ただし、血液や DNA、遺伝子解析の結果がすでに個人が特定されないよう加工されてしまっている場合には、廃棄することができません。また、すでに研究結果が論文などで公表されていた場合などは、その結果を廃棄できないことがあります。ご了承ください。

⑩ ⑨の研究対象者等の求めを受け付ける方法

下記までご連絡ください。なお、この研究に関するすべてのお問い合わせも下記で受け付けます。

**【お問い合わせ先】**

国立成育医療研究センター眼科 仁科幸子

電話 03-3416-0181

以上