

## 日本におけるレーベル遺伝性視神経症の患者データベース作成

### はじめに

神戸大学医学部附属病院眼科では、現在、レーベル遺伝性視神経症と診断された患者さんを対象に研究を実施しております。内容については下記のとおりとなっております。

尚、この研究についてご質問等ございましたら、最後に記載しております[問い合わせ窓口]までご連絡ください。

### 1. 研究概要および利用目的

レーベル遺伝性視神経症(以下レーベル病)など希少、症例数が少なく、原因不明で治療方法も未確立であり、かつ、生活面で長期にわたる支障がある疾患は一般に「難治性疾患」と呼ばれます。難治性疾患の原因の究明、治療方法の確立に向けて、わが国では厚生労働省の管轄のもと難治性疾患政策研究事業として研究が行われています。本研究は、この難治性眼窩疾患政策研究事業の一環として、特にレーベル病を対象として行う研究です。

本研究では国内の LHON 患者さんの状況についてデータベースを作成し、詳細な疫学調査を行うことを目的としています。

### 2. 研究期間

この研究は、倫理委員会承認日から 2031 年 3 月 31 日まで行う予定です。

### 3. 研究に用いる試料・情報の種類

患者さんのカルテより、以下のデータを使用いたします。

- 1) 患者性別
- 2) 発症年齢
- 3) 罹患期間
- 4) 遺伝子変異箇所
- 5) 診断カテゴリー
- 6) 診断施設
- 7) 家族歴
- 8) 使用薬剤
- 9) 身体・精神疾患名
- 10) 合併するミトコンドリア病名
- 11) 最低視力
- 12) 1 年ごと最新視力

### 4. 研究機関

この研究は以下の研究機関と責任者のもとで実施いたします。

代表研究機関

神戸大学大学院 医学研究科 外科系講座 眼科学分野 (研究代表者:中村 誠)

協力研究機関

日本神経眼科学会評議員所属施設

#### 5. 外部への試料・情報の提供

外部への資料提供はありません。

#### 6. 個人情報の管理方法

個人情報、検査結果などの記録、保管はすべて登録フォーム上で行われます。

#### 7. 試料・情報等の保存・管理責任者

代表研究機関

神戸大学大学院 医学研究科 外科系講座 眼科学分野（研究代表者：中村 誠）

#### 8. 研究へのデータ提供による利益・不利益

利益・・・本研究にデータをご提供いただく事で生じる個人の利益は、特にありません。

不利益・・・カルテからのデータ収集のみであるため、特にありません。

#### 9. 研究終了後のデータの取り扱いについて

患者さんよりご提供いただきました情報は、研究期間中は登録フォーム上で管理されます。ご提供いただいた試料や情報が今後の医学の発展に伴って、他の病気の診断や治療に新たな重要な情報をもたらす可能性があり、将来そのような研究に使用することがあります。新たな研究を行う際は、医学倫理委員会の承認を得た後、情報公開文書を作成し病院のホームページに掲載します。ただし、患者さんが本研究に関するデータ使用の取り止めを申出された場合には、申出の時点で本研究に関わる情報は復元不可能な状態で破棄いたします。

#### 10. 研究成果の公表について

研究成果が学術目的のために論文や学会で公表されることがありますが、その場合には、患者さんを特定できる情報は利用しません。

#### 11. 研究へのデータ使用の取り止めについて

いつでも可能です。取りやめを希望されたからといって、何ら不利益を受けることはありませんので、データを本研究に用いられたくない場合には、下記の[問い合わせ窓口]までご連絡ください。取り止めの希望を受けた場合、それ以降、患者さんのデータを本研究に用いることはありません。しかしながら、同意を取り消した時、すでに研究成果が論文などで公表されていた場合には、結果を廃棄できない場合もあります。

#### 12. 問い合わせ窓口

この研究についてのご質問だけでなく、ご自身のデータが本研究に用いられているかどうかをお知りになりたい場合や、ご自身のデータの使用を望まれない場合など、この研究に関することは、どうぞ下記の窓口までお問い合わせ下さい。ご希望があれば、他の研究対象者の個人情報及び知的財産の保護に支障がない範囲内で、研究計画書及び関連資料を閲覧することが出来ますのでお申出下さい。

照会先および研究への利用を拒否する場合の連絡先:

浜松医科大学医学部附属病院眼科 担当者:高山理和

〒431-3192 浜松市中央区半田山一丁目20番1号

電話:053-435-2256

研究責任者:

浜松医科大学医学部附属病院眼科 高山理和

研究代表者:

神戸大学大学院 医学研究科 外科系講座 眼科学分野 中村 誠