

新医学系指针对応「情報公開文書」改訂フォーム

## 研究協力のお願ひ

昭和大学病院では、下記の臨床研究（学術研究）を行います。研究目的や研究方法は以下の通りです。この掲示などによるお知らせの後、臨床情報の研究使用を許可しない旨のご連絡がない場合においては、ご同意をいただいたものとして実施されます。皆様方におかれましては研究の趣旨をご理解いただき、本研究へのご協力を賜りますようお願い申し上げます。

この研究への参加を希望されない場合、また、研究に関するご質問は問い合わせ先へ電話等にてご連絡ください。

神経伝達物質関連疾患についての国際ネットワーク (iNTD) 登録

### 1. 研究の対象および研究対象期間

対象：神経伝達物質関連疾患の患者様

調査対象期間：2000年1月1日～2025年3月31日

### 2. 研究目的・方法

小児期の神経伝達物質関連疾患は非常にまれであり、疾患の全体像を把握するためには国際共同研究により多数の症例の情報を集積する必要があります。本研究では神経伝達物質関連疾患の症例情報を世界規模で集積・登録し、病態、発達・併存障害、治療反応、社会生活状態、死亡に関する疫学的な根拠を得る国際共同研究です。

#### 研究期間

2016年10月27日～2025年3月31日

### 3. 研究に用いる試料・情報の種類

昭和大学病院小児科もしくは神経伝達物質関連疾患を診療する国内協力施設（山形大学、自治医科大学、安城更生病院、小児神経学クリニック、他神経伝達物質関連疾患症例を診療する国内医療機関）に通院中の患者データ（病態、発達・併存障害、治療反応、社会生活状態、死亡に関する情報）を調査します。調査項目：神経伝達物質病6疾患（AADC, TH, DBH, MAOA, DAT, VMAT 各欠損症）とBH4欠損症5疾患（AR-GCH, AD-GCH, PTPS, DHPR, SR 各欠損症）、脳葉酸欠損症2疾患（FOLR1, DHFR 各欠損症）の基本的背景（年齢、性別、人種、出生国、身長、体重、既往歴、家族歴）と、臨床情報（診断病名、現病歴、身体所見、神経所見、治療薬、治療経過、神経発達、QOL、脳画像、血液・尿・髄液・遺伝子検査結果）を登録します。主要評価項目は、神経伝達物質関連疾患の臨床症状、疾患経過の多様性、遺伝型／表現型の相関関係の記述です。副次評価項目は、診断・治療・長期管理の国際的な相違点と、希少疾患が患者と家族に与える影響調査です。本研究は観察研究であり、治療や管理には影響を与えません。

**4. 外部への試料・情報の提供**

神経伝達物質関連疾患についての国際ネットワーク (iNTD) のウェブサイト情報が登録されます。本ウェブサイトは厳重に管理され、登録された研究者しかアクセスできません。

**5. 研究組織**

山形大学、自治医科大学、安城更生病院、瀬川記念小児神経学クリニック、他神経伝達物質関連疾患症例を診療する国内医療機関

**6. お問い合わせ先**

照会先および研究への利用を拒否する場合の連絡先：

所属：医学部小児科学講座

氏名：加藤 光広

住所：142-8555 東京都品川区旗の台 1-5-8

電話番号：03-3784-8565

研究責任者：加藤 光広

研究代表者：加藤 光広