

臨床研究に関する公開情報

国立病院機構西新潟中央病院では、下記の臨床研究を実施しております。この研究の計画、研究の方法等についてお知りになりたい方や、この研究のためにご自分のデータが使用されることをお望みでない方は、下記「問い合わせ先」に連絡をお願いします。なお、個人情報や、研究の知的財産等、お問い合わせ内容によっては、お答えできない場合もありますのでご了承ください。

記

[研究課題名]

DHDDS 遺伝子異常によるミオクロニーてんかんの臨床的特徴の解明

[研究責任者]

国立病院機構西新潟中央病院 神経小児科 小林 悠

[研究の目的]

DHDDS 遺伝子は、難治性ミオクロニーてんかん、不随意運動および発達遅滞の原因遺伝子の一つとして知られており、一部では進行性の経過をとる患者さんもいます。しかし、日本国内での報告数は少なく、症状や臨床経過、有効な治療法などは明らかになっていません。この研究では *DHDDS* 遺伝子異常によるミオクロニーてんかんの臨床的特徴を解明し、診断や治療方針の確立に役立てることを目的とします。

[研究の方法]

●対象となる患者さん

対象は 2012 年 4 月から 2024 年 12 月に当院およびに大阪公立大学医学部附属病院に通院している方で、*DHDDS* 遺伝子異常をお持ちの患者さんが対象になります。

●研究期間

院長承認後から 2029 年 3 月末日

●利用する検体やカルテ情報

・カルテ情報：診断名、年齢、性別、身体所見、てんかん型、画像検査、脳波検査、心理検査、遺伝子解析結果

●検体や情報の管理

臨床情報は、当院のみで利用します。

[研究組織]

この研究は、多施設との共同研究で行われます。研究で得られた情報は、共同研究機関内で利用されることがあります。

[個人情報の取扱い]

検体や情報には個人情報が含まれますが、利用する場合には、お名前、住所など、個人を直ちに判別できるような情報は削除します。また、研究成果は学会や学術雑誌で発表されますが、その際も個人を直ちに判別できるような情報は利用しません。情報は、当院の研究責任者が責任をもって

適切に管理いたします。

[問い合わせ先]

国立病院機構西新潟中央病院

所属：神経小児科

職名：小児科医長

氏名：小林 悠

電話： 0 2 5 - 2 6 5 - 3 1 7 1 (代表)