

ライソゾーム病・ペルオキシソーム病と診断された

または疑われている患者さん及びご家族の方への説明文

「ライソゾーム病、ペルオキシソーム病の早期診断に資するレジストリ研究」

へのご協力をお願い

本研究の内容は、研究に参加される方の権利を守るため、研究を実施することの適否について川崎医科大学・同附属病院倫理委員会にて審査され、既に承認を得ています。また、機関の長の実施許可も得ています。以下の研究内容をご理解いただき、診療情報の提供および解析研究への利用にご承知いただければ幸いです。

<研究グループ構成>

研究代表者

川崎医科大学 分子遺伝医学 教授 大友孝信

研究分担機関（各機関の責任者）

大阪大学 成育小児科学 特任教授 酒井規夫

国立成育医療研究センター 遺伝診療科 医長 福原康之

東京慈恵会医科大学 遺伝子治療研究部 教授 小林博司

東京女子医科大学 小児科 講師 衛藤薫

鳥取大学 脳神経小児科 講師 成田綾

既存情報の提供のみを行う機関

診療情報提供元の機関（患者さん・あなたが通院されている医療機関）

1. 研究の概要

遺伝性でまれな疾患である「ライソゾーム病」や「ペルオキシソーム病」には50以上の病気が含まれています。個々の病気の頻度は数万人に1人と非常に少ない為、病気の専門家も少なく、なかなか診断がつきにくいという現状があります。私たちは厚生労働省難治性疾患政策事業ライソゾーム病・ペルオキシソーム病研究班において、全国からこれらの疾患の相談を受けられる体制の構築を目指しています。この診断支援活動の為に主治医の先生から患者さんの診療情報（カルテの情報）を研究班へ提供していただく必要があり、私たちはそれらの情報を元に研究班とも相談し、あなたがライソゾーム病やペルオキシソーム病であるか否か、どのタイプの疾患であるか、追加で行った方がよい検査があるか、専門病院はどこであるか、最新の治療法は何があるかなどの情報提供を行います。また同時にそれらの情報を蓄積して解析を行うことで、これらの疾患の診断の実態を把握するとともに、将来の効率の良い診断に結び付ける方法を検討し、社会へ還元することを目的とします。

2. 説明事項（人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針 第4章 第86 関連）

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)。利用し、又は提供する試料・情報の項目。

患者さんのこれまでの病気の経過や検査結果などの診療情報を、主治医の先生から研究グループへ提供いただきます。提供の際には、患者さん個人を直ちに特定できる情報（名前など）は削除した状態へ匿名化して送られます。研究グループ内では情報を共有し、相談をしながら患者さんへの診療への助言を主治医へお返しします。場合によってはWeb 会議なども行い検討し

ます。提供された診療情報は蓄積し、統計処理などの解析を行います。

2) 試料・情報の提供を行う機関の名称及びその長の氏名

患者さんの通院されている医療機関です。詳しくは主治医の先生からお聞きください。

3) 提供する試料・情報の取得の方法

診療上で既に収集されている既存の医療情報（カルテの情報）です。本研究では、試料（血液などのサンプル）は収集しません。患者さんから研究目的で新たに取得するものではありません。

4) 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

上記<研究グループ構成>の通りです。

5) 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・情報の利用又は他の研究機関への提供を停止する旨、研究対象者等の求めを受け付ける方法

本研究において行う「ライソゾーム病の専門家による医療相談」およびその後の「情報蓄積・解析」への診療情報の提供を患者さんが拒否される場合には、主治医の先生を通じて研究グループまでその旨をご連絡ください。（ただし、時期によっては、既に相談後、データの解析後など、個々のデータ削除が不可能な場合もありますのでご了承ください。）

3. 研究に関するその他の情報

研究課題名：

ライソゾーム病、ペルオキシソーム病の早期診断に資するレジストリ研究（倫理委員会承認番号：****）

研究期間：

倫理委員会承認日（実施許可日）～2030年3月31日

情報開示について：

ご希望があれば、個人情報の保護や研究の独創性の確保に支障がない範囲内で、この研究計画の資料等を閲覧することができます。以下までお問い合わせください。

研究成果の発表について：

この研究で得た統計情報は厚生労働省で報告されます。また研究の成果を、氏名、生年月日などのあなたを直ちに特定できる情報を含まない形で学会や論文などで発表することがあります。ご了解ください。

情報の二次利用について：

本研究により得られた情報を元に、将来新たな解析研究を行う場合には、別に倫理承認を得て、研究班のWebサイトを通じて拒否の機会を提供いたします。また、何らかの診断がついた個々の患者さんを対象に、引き続きその病気の解析研究へのご参加を依頼させていただく場合がございます。その際にも倫理承認を得て、生体試料を用いる場合などは患者さんの新たな同意を得て行います。

資金と利益相反の管理について：

本研究は厚生労働省難治性疾患政策事業の支援を受けて実施されます。本研究に関する利益相反の有無および内容については、研究者の所属する各施設において利益相反委員会に申告し、適正に管理されています。

本研究への問い合わせ先：

川崎医科大学 分子遺伝医学教室 教授 大友孝信（おとも たかのぶ）

電話：086-462-1111（平日：9時00分～16時00分）E-mail：otomo@med.kawasaki-m.ac.jp

厚生労働省難治性疾患政策事業ライソゾーム病研究班の情報（2023年度時点）

「ライソゾーム病、ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを含む）における早期診断・早期治療を可能とする診療提供体制の確立に関する研究（課題番号：23FC1032、代表：奥山虎之）

Web サイト：<http://www.japan-lsd-mhlw.jp>