

## 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

京都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、研究機関の長の許可日から 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

研究機関の長の許可日(2021年10月18日)から2031年3月31日の期間中に、京都大学医学部附属病院眼科を受診した「レーベル遺伝性視神経症」の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(所属施設一覧:[https://www.opthalmol.kuhp.kyoto-u.ac.jp/pdf/R3164\\_kyoryokushisetsu.pdf](https://www.opthalmol.kuhp.kyoto-u.ac.jp/pdf/R3164_kyoryokushisetsu.pdf))

#### 5. 外部への試料・情報の提供

代表研究期間である神戸大学眼科に情報提供を行います。

#### 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に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. 利益相反

本研究は運営交付金により実施します。また、本研究は、特定の企業からの資金提供を受けておりません。臨

床研究の実施にあたり、利益相反については、「京都大学利益相反ポリシー」「京都大学利益相反マネジメント規程」に従い、「京都大学臨床研究利益相反審査委員会」において適切に審査しています。

### 13. 問い合わせ窓口

あなたがこの研究について知りたいこと、心配なこと、健康被害などについて相談がありましたら、いつでも遠慮なくいつでも遠慮なく研究担当医師か、研究相談窓口に記載した連絡先へお申し出ください。他の参加者の方々の個人情報保護や研究に差し障りが無い範囲で、本研究に関係する資料をご覧頂くことは可能です。また、京都大学としての相談窓口は、京都大学医学部附属病院 臨床研究相談窓口(Tel)075-751-4748 (E-mail) [ctsodan@kuhp.kyoto-u.ac.jp](mailto:ctsodan@kuhp.kyoto-u.ac.jp) となっています。なお、研究に関してではなく、あなたの健康状態など診療についてのご相談がある場合には、通常の診療と同様に 眼科外来((tel)075-751-3727)へ、診療時間外であれば救急事務当直室((tel)075-751-3093)へお問い合わせください。

また、この研究にあなたの検査結果を使用することを希望されない場合は拒否いただくことが可能です。拒否されることによりあなたが不利益を受けることは一切ありません。もし拒否を希望される場合は来院時に担当医にご相談いただくか、下記に記載の電話番号、もしくはE-mailにご連絡ください。

#### お問い合わせ、ご相談窓口

医療機関名: 京都大学医学部附属病院 所属: 眼科

研究責任者: 辻川 明孝 (眼科・教授)

主任研究者: 須田 謙史 (眼科・助教)

情報管理責任者 高橋 綾子 (眼科・助教)

TEL: 075-751-3727(眼科外来) E-mail: [eye@med.kyoto-u.ac.jp](mailto:eye@med.kyoto-u.ac.jp)