

眼科に通院中あるいは通院されたことがある患者さんへ
(臨床研究に関する情報)

当院では、以下の臨床研究を実施しております。この研究は、通常の診察で得られた過去の記録や資料を用いて行います。このような研究は、文部科学省、厚生労働省が定めた「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針(2014年12月策定、2015年3月一部改正)」の規程により、対象となる患者さんお一人ずつから直接同意を得る代わりに、研究内容の情報を公開することが必要とされています。この研究に関するお問い合わせなどがありましたら、「5. 問い合わせ先」へご参照下さい。

研究名：日本網膜色素変性レジストリプロジェクト

研究実施期間： 2020年10月30日 ～ 2021年3月31日

弘前大学大学院医学研究科倫理審査委員会承認番号：2020-139号(承認日2020年10月30日)

1. 対象となる患者さん(研究の目的、資料・情報の利用目的及び利用方法)

網膜色素変性は難病に指定されている稀少疾患で、遺伝子変異が原因で網膜の視細胞及び色素上皮細胞が広範に変性する疾患である。生涯良好な視力を保つ例もありますが進行に個人差が大きく、多くは徐々に進行し、老年に至って社会的失明(矯正視力約0.05未満)となる例も多いです。病因遺伝子が多く、遺伝子診断率が低いなどの問題もあります。また、自然経過に関するデータが少なく、病因遺伝子によって進行速度が異なる可能性なども示唆されているものの、病気の進行が遅いことから、臨床研究や知見に時間と費用を要することなども相まって単一施設での治療法開発は困難であるのが現状です。

網膜色素変性患者を施設を超えて登録するレジストリ研究は網膜色素変性の研究を促進するプラットフォームとして大きな可能性を持っています。これまでのレジストリ研究には、Japanese Eye Genetics Consortium(国内20施設以上が参加、遺伝性網脈絡膜疾患(30疾患以上)と緑内障を対象)、Asian Eye Genetics Consortium(上記に加えてインド・中国・韓国の施設が参加、加齢黄斑変性・緑内障なども対象)、European Retinal Disease Consortium(欧州13施設、米1施設、加1施設)などがありますが、主に診断と病因遺伝子の同定を目的としており、臨床像に関わる臨床情報、累積情報が十分に蓄積されているとは言えません。

今回、網膜色素変性の基礎研究・治療研究を推進するために、網膜色素変性の特化したレジストリを構築し、参加施設による研究活動をサポートするプラットフォームとして本研究を行うこととなりました。

以下の指定難病診断基準によって定義される患者を対象とします。診断に必須な検査が

一部施行できないなどのために診断基準を満たさないけれども網膜色素変性が強く疑われる症例（小児の患者など）も登録対象とします。目標症例数は3000人とし、本学としての目標人数を250人とします。

<診断基準>（難病情報センター 平成30年6月4日現在）

1) 自覚症状：

- (1) 夜盲
- (2) 視野狭窄
- (3) 視力低下
- (4) 羞明（または昼盲）

2) 臨床検査所見

- (1) 眼底所見：網膜血管狭小、粗造な網膜色調、骨小体様色素沈着、多発する白点、視神経萎縮症、黄斑変性
- (2) 網膜電図の異常（減弱型、陰性型、消失型）
- (3) 眼底自発蛍光所見で網膜色素上皮萎縮による過蛍光または低蛍光
- (4) 光干渉断層像で中心窩におけるエリプソイドゾーン（EZ）の異常（不連続または消失）

3) 診断のカテゴリー

- (1) 進行性の病変である。
- (2) 自覚症状で、上記のいずれか1つ以上がみられる。
- (3) 眼底所見で、上記のいずれか2つ以上がみられる。
- (4) 網膜電図で、上記の所見がみられる。
- (5) 炎症性または続発性でない。

上記、1)～3)の全てを満たすものを、指定難病としての網膜色素変性と診断する。

2. 利用する資料・情報

1) 本研究は、厚生労働省難治性疾患克服研究事業「網膜脈絡膜・視神経萎縮症に関する調査研究班」の一環として行われるものです。

2) 対象疾患は網膜色素変性（類縁疾患も含む）の確診例もしくは疑い例とします。

3) 本研究について口頭で説明を行い、オプトアウトで同意の確認を行った上で本研究の参加とします。

4) 参加する施設において前項の定義に該当する患者のデータをデータセンターのウェブプログラム (https://secure2.visitors.jp/retinal_pigment/) を用いて登録し、データベース化します。

5) 登録する情報の内容は、(1) 臨床診断名、(2) 性別、(3) 年齢、(4) 家族歴および遺伝形式、(5) 視力、(6) 静的視野検査 (HFA 10-2 プログラムの MD 値) とします。

6) 研究の経過中に項目を追加する場合は別途研究計画の変更を行います。

*個人が特定できる情報や、患者 ID 番号は研究には利用しません。研究データ上にも残りませんので、本研究から個人情報が流出することはありません。また、研究の成果を公表するときにおいても個人情報が流出することはありませんので、患者様に危険や不利益が生じることはありません。

3. 誰が使用するか (研究実施施設の責任者 (利用する者の範囲、資料・情報の管理責任者))

研究実施施設：弘前大学大学院医学研究科 眼科学講座

研究責任者：中澤 満

利用する者の範囲

	所属	職位	氏名
主任研究者	眼科	教授	中澤 満
分担研究者	眼科	准教授	鈴木幸彦
	眼科	講師	齋藤昌晃
	眼科	助教	工藤孝志
	眼科	医員	工藤朝香
	眼科	助教	安達功武
	眼科	助教	山内宏大
	眼科	助教	丹藤利夫
	眼科	助手	原 藍子
	眼科	医員	渡部永利子
	眼科	助手	古川智美
共同研究者 (学外)	山形大学・眼科	教授	山下英俊
	千葉大学・眼科	教授	山本修一
	順天堂大学・眼科	教授	村上 晶
	神戸アイセンター・眼科	プロジェクトリーダー	高橋政代
	大阪大学・寄附講座	教授	川崎 良
	東北大学・眼科	准教授	西口康二

	九州大学・眼科	助教	村上宏明
	東京大学・眼科	講師	小畑 亮
	京都大学・眼科	助教	大石明生
	名古屋大学・眼科	講師	上野真治
	鹿児島大学・眼科	教授	坂本泰二
	三重大学・眼科	教授	近藤峰生
	東京医療センター	医員	角田知茂
	浜松医科大学・眼科	教授	堀田喜裕
	宮崎大学・眼科	教授	池田康博
	徳島大学・眼科	教授	三田村佳典
	獨協大学・越谷・眼科	教授	町田繁樹
	帝京大学・眼科	教授	溝田 淳
	東京慈恵医科大学・眼科	准教授	林 孝彰
	近畿大学・眼科	講師	國吉一樹
	日本大学・眼科	助教	田中公二

4. 研究への利用をやめてほしい場合

患者様においては、得られた情報の研究への利用をいつでも停止することができます。研究に不参加となった場合も、患者様に不利益が生じることはありません。申し出をされる場合は本人または代理人の方より、下記の連絡先までお問い合わせください。

5. 問い合わせ先

研究利用の停止、そのほか質問したいことなどがありましたら、下記の担当者までご連絡下さい。

弘前大学大学院医学研究科眼科学講座

036-8562 青森県弘前市在府町 5

電話：0172-39-5094 FAX: 0172-37-5735

E-mail: mitsuru@hirosaki-u.ac.jp

担当者：中澤 満