

# 視覚聴覚二重障害を伴う難病の全国レジストリ研究のご案内

このたび、厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患政策研究事業および日本医療研究開発機構（AMED）難治性疾患実用化研究事業の研究班で、「視覚聴覚二重障害を伴う難病の全国レジストリ研究」を開始しましたのでご案内いたします。

本研究は、より多くの先天性および若年性の視覚聴覚二重障害を伴う難病患者さんの経過や診療内容などのデータを中心に収集し、持続的・長期的に評価項目の検討を行い、視覚聴覚二重障害の病態・治療法の解明に結び付けることを主な目的としています。本研究に登録することで、将来的に次のことが実現する可能性があります。

- 1) 視覚聴覚二重障害の研究の進展・迅速化
- 2) 日本人に合った医療の提供
- 3) 臨床試験・治験に参加する機会が増加する可能性
- 4) 疾患の最新情報の入手
- 5) より詳細なフォローによる健康管理

研究計画概要を次頁に掲載いたします。ご質問等は下記連絡先にご遠慮なくお尋ねください。

2020年6月

研究代表者

国立病院機構東京医療センター

臨床研究センター 聴覚平衡覚研究部

松永 達雄

連絡先：

国立病院機構東京医療センター

臨床研究センター 聴覚・平衡覚研究部 研究事務局

住所：東京都目黒区東が丘2-5-1

電話：03-6672-8967

E-mail：deafblind@kankakuki.go.jp

<p>研究代表者：          独立行政法人国立病院機構東京医療センター臨床研究センター聴覚平衡覚研究部          松永達雄</p>
<p>対象疾患：          先天性および若年性の視覚聴覚二重障害を伴う難病</p>
<p>研究課題名：          視覚聴覚二重障害を伴う難病の全国レジストリ研究</p>
<p>研究の目的：          先天性および若年性の視覚聴覚二重障害患者の臨床情報を集積し、持続的・長期的に評価項目の検討を行うことで、自然歴や予後因子を解明し、将来的に新しい治療法の開発や確立に貢献する。</p>
<p>研究期間：          研究全体の実施期間：研究機関の長の許可を受けた日～永年          被登録者の参加期間：患者登録後～永年          但し、5年（以内）ごとに見直し、変更追加申請を行うものとするため、今回の申請は5年間とする。</p>
<p>研究デザイン：          多施設共同レジストリ研究</p>
<p>選択・除外基準：  <b>【選択基準】</b>          以下の規準を全て満たす患者。その親類も必要に応じて対象に含める。          1) 視覚および聴覚の両方に障害を持つ患者          2) 先天性および若年性（40歳未満）に視覚と聴覚の障害を発症する患者          3) 同一の原因から生じた可能性がある視覚障害と聴覚障害を持つ患者          4) 文書で研究参加への同意が得られた患者  <b>【除外基準】</b>          以下のいずれかに該当する患者は本研究に組み入れないこととする。          1) 生後の外傷など明らかな環境因子のみによる視覚聴覚二重障害の患者          2) 眼鏡等で矯正可能な一般的な屈折異常などによる視覚障害を持つ患者          3) 治療法のある一般的な中耳炎などによる聴覚障害を持つ患者          4) 加齢のみによる視覚障害、聴覚障害を持つ患者          5) 研究者等の判断により対象として不相当と判断された患者</p>
<p>目標症例数：          例数制限は設けず可能な限り登録する</p>
<p>研究の方法：          1) 倫理審査委員会の審査</p>

担当医師は、所属する医療機関の倫理審査委員会（又は中央倫理審査委員会）に審査を依頼し、研究実施について研究機関の長の許可を得る。

2) 被登録者候補の同意（臨床情報・生体試料の提供）

各研究機関の研究者等は、同意説明文書（臨床情報・生体試料の提供）を用いて、被登録者候補（又は代諾者）に対して本研究の概要を説明し、本研究への参加及び臨床情報・生体試料の提供について文書で同意（臨床情報・生体試料の提供）を取得する。

3) 調査票（担当医師記入）、同意書写（臨床情報・生体試料の提供）の送付

各研究機関の研究者等は、同意（臨床情報・生体試料の提供）を取得した被登録者候補の臨床情報を記載した調査票（担当医師記入）及び同意書写（臨床情報・生体試料の提供）を研究事務局に送付する。

4) 各研究機関からの試料（検体）の送付（初回登録時）

各研究機関の研究者等は、同意（臨床情報・生体試料の提供）を取得した被登録者候補の匿名化した試料（検体）を臨床検査会社に送付し、DNA抽出、サイトメガロウイルス DNA 検査を依頼する。臨床検査会社は、サイトメガロウイルス DNA 検査結果、バイオレポジトリ用及びゲノム解析用の検体を研究事務局に送付する（臨床検査会社を経由しない場合もあり）。サイトメガロウイルス DNA 検査結果は、事務局から各研究機関の研究者等へ送付する。

5) 研究参加手続き書類の受領・確認

研究事務局は、各研究機関の研究者等から送付された調査票（担当医師記入）及び同意書写（臨床情報・生体試料の提供）等の内容を確認し、研究登録に問題ないか否かを確認する。

6) 患者の登録

研究事務局は、送付された調査票（担当医師記入）及び同意書写（臨床情報・生体試料の提供）等の内容をもとに被登録者候補を本研究に登録する。なお、登録された被登録者の研究参加期間は、登録後から永年とする。

7) 研究事務局からの診療情報の調査

初回登録時の被登録者の診療情報は、必要に応じて研究事務局の担当者からも各研究機関の研究者等及び被登録者本人から直接、必要な情報を調査、取得する。

8) ゲノム解析の実施

研究事務局は、ゲノム解析用の試料（検体）を東京医科歯科大学、かずさ DNA 研究所、国立病院機構東京医療センターに提供し、東京医科歯科大学、かずさ DNA 研究所、国立病院機構東京医療センターはゲノム解析を実施する。

9) 追跡調査

追跡調査時の被登録者の診療情報は、各研究機関の研究者等が臨床情報を記載した調査票（担当医師記入）を研究事務局に送付する。必要に応じて研究事務局の担当者

からも各研究機関の研究者等及び被登録者本人から直接、必要な情報を調査、取得する。追跡調査時も試料（検体）を取得する場合は、初回登録時と同様に臨床検査会社を通して研究者等及び研究事務局が臨床検査データを入手する。（臨床検査会社を経由しない場合もあり）

評価項目：

- 1) 原因疾患
- 2) 死亡の有無
- 3) 生活状況
- 4) 身体状況
- 5) EQ-5D-5L
- 6) コミュニケーション方法、最終学歴、家族歴、遺伝因子、環境因子  
視覚障害、聴覚障害およびそれ以外の体に合併する異常に関する病態・症状・治療・検査・付随する状況