

新医学系指针对応「情報公開文書」フォーム

複数施設研究用

以下、本文-----

## 先天性大脳白質形成不全症の遺伝子診断に関する研究

### 1. 研究の対象

2024年8月～2027年3月に当院を受診し、先天性白質形成不全症が疑われたが、保険診療の遺伝子検査で診断が確定されなかった方。

### 2. 研究目的・方法・研究期間

#### 研究目的

先天性白質形成不全症は進行性の神経変性疾患です。診断のためには遺伝子検査が必要ですが、現状では保険診療の範囲では網羅的な遺伝子解析はできません。この研究では、臨床的に先天性白質形成不全症が疑われるが診断が確定できていない方について、系統的・網羅的に遺伝子解析を行います。

#### 方法

採血を行い、血液を5-10ml程度採取します。それを研究機関（国立精神神経医療研究センター、横浜市立大学医学部、自治医科大学、東京女子医科大学八千代医療センター、浜松医科大学）で解析を行います。

#### 研究機関

研究承認後～2027年3月31日

### 3. 研究に用いる試料・情報の種類

試料：血液

情報：病歴、治療歴、過去の検査結果（画像、遺伝子検査など）、等

### 4. 外部への試料・情報の提供

解析機関へ試料や情報の提供を行います。その際は匿名化を実施し、個人が特定できない状態にした上で、郵送にて提供します。対応表は当センターの研究責任者が保管・管理します。

### 5. 研究組織

神奈川県立こども医療センター 黒澤健司

国立精神神経医療研究センター 井上健  
横浜市立大学医学部 松本直通  
自治医科大学小児科 小坂 仁  
東京女子医科大学八千代医療センター高梨潤一  
浜松医科大学医化学講座 才津浩智  
あいち小児保健医療総合センター 川口将宏

## 6. お問い合わせ先

本研究に関するご質問等がありましたら下記の連絡先までお問い合わせ下さい。  
ご希望があれば、他の研究対象者の個人情報及び知的財産の保護に支障がない範囲内で、  
研究計画書及び関連資料を閲覧することが出来ますのでお申出下さい。

また、試料・情報が当該研究に用いられることについて患者さんもしくは患者さんの代理人の方にご了承いただけない場合には研究対象としませんので、下記の連絡先までお申出ください。その場合でも患者さんに不利益が生じることはありません。

照会先および研究への利用を拒否する場合の連絡先：

あいち小児保健医療総合センター

部署名 神経内科 担当者名(研究責任者) 川口将宏

〒474-8710 愛知県大府市森岡町七丁目 426 番地

電話 0562-43-0500 (代表) FAX 0562-43-0513

研究代表者：神奈川県立こども医療センター 遺伝科 黒澤健司

-----以上