

**神経内科に通院中(または過去に通院・入院されたことのある)の
患者さんまたはご家族の方へ(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。この研究は当科において通常の診療で得られた診療情報を用いて行います。このような研究は、厚生労働省の「臨床研究に関する倫理指針」の規定により、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がありましたら、以下の【問い合わせ先】へご照会ください。

【研究課題名】 症脆弱 X 症候群ならびに脆弱 X 症候群関連疾患のレジストリ構築

【研究の目的】

「FMR1 遺伝子の CGG 繰り返し配列が延長している者」の臨床情報、遺伝子解析情報を登録するレジストリを鳥取大学生命機能研究支援センターで構築する。

【研究期間】 倫理審査委員会承認後～2022年3月31日

【研究の方法】

○対象となる患者さん

過去に筑波大学附属病院神経内科を受診された方で、FMR1 遺伝子の遺伝子解析を実施している検査機関において、FMR1 遺伝子の CGG 繰り返し回数が 45 以上と診断された方(過去の研究である「日本人脆弱 X 症候群の実態調査ならびに関連する遺伝子の解析研究」で同意をいただいた方)

○利用するカルテ情報

患者背景:同意取得日、同意取得時の年齢、性別

原疾患情報:診断名、診断日

既往歴、合併症、発達歴、家族歴、出産歴

身体所見:身長、体重、頭囲、不随意運動、認知機能、神経学的診察を含む診察所見

検査所見:頭部 MRI、脳波。その他異常所見

FMR1 遺伝子の CGG 繰り返し回数

【情報の第三者への提供について】

提供いただいた情報は共同研究機関である鳥取大学生命機能研究支援センターに郵送で送ります。

【情報の管理責任者】

筑波大学医学医療系神経内科 教授 玉岡 晃

【研究機関及び研究責任者】

研究責任者:筑波大学医学医療系神経内科 准教授 石井 一弘

共同研究機関・研究代表者:鳥取大学生命機能研究支援センター 教授 難波 栄二

【個人情報の取り扱い】

利用する情報からは、お名前、住所など、患者さんを直接同定できる個人情報は削除します。研究成果は学会や学術雑誌で発表されますが、その際も患者さんを特定できる個人情報は利

用しません。また、個人情報には匿名化処理をしたうえで厳重に保管し担当医師以外に閲覧制限をかけます。

【本研究への参加を希望されない場合】

患者さんやご家族(ご遺族)が本研究への参加を希望されず、試料・情報の利用又は提供の停止を希望される場合は、下記の問い合わせ先へご連絡ください。すでに研究結果が公表されている場合など、ご希望に添えない場合もございます。

【問い合わせ先】

連絡先:筑波大学附属病院

住所:〒305-8576 茨城県つくば市天久保 2-1-1

所属・担当者:神経内科 准教授 石井 一弘

電話:029-853-3224(筑波大学神経内科、平日 9:00~17:00)

029-853-3110(救急外来、上記以外の時間帯)