

研究機関名： 静岡県立総合病院

承認番号	22091
課題名	カムラティ・エンゲルマン症候群(カムラチ・エンゲルマン病)の重症度に関する疫学調査
研究機関	西暦 2022 年 12 月 13 日(実施許可日) ～ 2024 年 3 月 31 日
研究の対象	カムラティ・エンゲルマン症候群(カムラチ・エンゲルマン病)と診断されている患者さんを診療されている全国の医療機関 2022 年 1 月 1 日～2022 年 12 月 31 日までに調査実施する情報提供施設を受診された患者さん(調査実施は、2023 年 6 月末まで実施)
利用する試料・情報の種類	■ 診療情報 (詳細：基本情報 生年、年齢、性別、症状、単純 X 線所見、遺伝学的検査重症度分類 日本版 modified Rankin Scale (mRS)、日本脳卒中学会 食事・栄養の評価スケール。) <input type="checkbox"/> 手術、検査等で採取した組織 (対象臓器名等：) <input type="checkbox"/> 血液 <input type="checkbox"/> その他 ()
試料・情報の管理について責任を有する者の氏名又は名称	旭川医科大学 学長 西川 祐司
研究の意義、目的	カムラティ・エンゲルマン症候群(カムラチ・エンゲルマン病)が、国の難病 支援制度である指定難病の申請対象となる疾患であるかを調べるのが目的です。現在、カムラティ・エンゲルマン症候群(カムラチ・エンゲルマン病)は、小児慢性特定疾病に指定されていますが、成人期以降の医療上の問題点は何なのかといったことは不明な点が多いため、本調査ではそれらを調べ、必要と判断されれば指定難病に申請します。同じ病気の方々、そのご家族や担当されている医師へ、医療上、または社会的な情報提供を行うための基盤調査です。
研究の方法	カムラティ・エンゲルマン症候群(カムラチ・エンゲルマン病)の患者さんを見ておられる国内全域の医療機関に調査依頼を行います。調査依頼用紙を各医療機関に送付し 1 次調査では患者さんの有無のみ調査し、有と回答があった施設に対して 2 次調査を行い、診療記録などの詳細な情報を得ます。アンケートは ウェブ上入力または入力結果を返送いただきます。小児慢性特定疾病と指定難病 の評価項目に準じて設定しています。アンケート結果集計後、報告書を作成し指定難病と申請すべく、研究資金源である厚生労働科研費の代表機関(大阪大学)を通じて、厚生労働省へ提出いたします。 ■ 情報提供医療機関よりご提供いただく情報 <基本情報>生年、年齢、性別、症状、単純 X 線所見、遺伝学的検査 <重症度評価>日本版 modified Rankin Scale (mRS) 日本脳卒中学会 食事・栄養の評価スケール。

その他	<p>本疾患は希少疾患のため、全国どの施設で診療されているのか不明な状態です。そのため、現在、施設名や施設数が不明な状態ですので、判明次第、別添の資料を掲載いたします。</p>
お問い合わせ先	<p>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。</p> <p>また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ないので、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。</p> <p>当院における照会先および研究への利用を拒否する場合の連絡先 研究責任者：静岡県立総合病院 整形外科 部長 松岡秀明 電話：054-247-6111（代表）</p> <p>研究代表者：旭川医科大学病院 遺伝子診療カウンセリング室教授 蒔田芳男</p>