

日本網膜色素変性症レジストリプロジェクトに関する研究のお知らせ

帝京大学医学部附属病院では以下の研究を行います。

本研究は、倫理委員会の審査を受け承認された後に、関連の研究倫理指針に従って実施されるものです。

研究期間：2020年9月30日～ 2022年3月31日

〔研究課題〕 日本網膜色素変性症レジストリプロジェクト

〔研究目的〕 網膜色素変性は難病に指定されています稀少疾患で、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す。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 0.1 以下)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、臨床研究や治験に時間と費用を要することなども相まって単施設での治療法開発は困難であるのが現状であります。

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にしており、フェノタイプに関わる臨床情報、追跡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、網膜色素変性に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います。

〔研究意義〕

網膜色素変性のレジストリを構築することにより、網膜色素変性の基礎研究・治療研究が推進されることが期待されます。

〔対象・研究方法〕 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。診断に必要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が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(又は昼盲)

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、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又は低蛍光
- (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(不連続又は消失)

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 炎症性又は続発性でない。

上記、①～⑤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。

(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ある。

(2)対象疾患は網膜色素変性(類縁疾患を含む)の確診例もしくは疑い例とする。

(3)倫理委員会事務局のホームページ上に本研究の情報を公開し、オプトアウトにて研究対象者に対し研究参加を拒否できることを明記する。

(4)参加する施設において次項の定義に該当する患者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、データベース化する。

(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変異遺伝子(既知の場合)、⑥視力、⑦静的視野検査(HFA10-2プログラムのMD値)とする。

(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う。

[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又は代理人の方より、下記の連絡先までお問い合わせください。

[研究機関名]

帝京大学医学部 眼科

研究責任者:井上裕治

利用する者の範囲

	所属	職位	氏名
研究責任者	眼科	准教授	井上裕治
分担研究者 (学内)	眼科	教授	溝田 淳
	眼科	臨床助手	吉津 和真
	眼科	修練医	酒井 浩之
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・	プロジェクトリーダー	高橋政代
	大阪大学・寄付講座	教授	川崎 良
	名古屋大学・眼科	教授	西口康二
	宮崎大学・眼科	教授	池田康博
	東京大学・眼科	講師	小畑 亮
	京都大学・眼科	特定准教授	池田華子
	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	部長	角田和繁
	浜松医科大学・眼科	教授	堀田喜裕
	弘前大学・眼科	教授	中澤 満
	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
	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
	わだゆうこ眼科クリニック	院長	和田裕子
自治医科大学・眼科	准教授	渡辺芽里	
日本医科大学・眼科	准教授	五十嵐勉	
九州大学・眼科	講師	村上祐介	

	宮田眼科病院	院長	宮田和典
	長崎大学	講師	大石明生

〔個人情報の取り扱い〕

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漏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。

〔その他〕 この研究は、通常の診療で得られた過去の記録を用いて行います。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 4 月施行、2017 年 3 月一部改正)」の規定により、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。

対象となる患者様で、ご自身の検査結果などの研究への使用をご承諾いただけない場合や、研究についてより詳しい内容をお知りになりたい場合は、下記の問い合わせ先までご連絡下さい。

ご協力よろしくお願い申し上げます。

問 い 合 わ せ 先

研究責任者： 井上 裕治

所属： 帝京大学医学部 眼科

住所： TEL： 03-3964-1211 (代表) [内線 33706]