

希少てんかん症候群患者登録システムへの登録に関する 患者さんにご家族への説明書

1) 希少てんかん症候群患者登録システムの目的について

近年、てんかんの研究は非常に進んでいます。特に脳波や画像診断（MRI など）の進歩、遺伝子の発見やその応用は、今後の診断・治療法の開発に大きく貢献することが期待されています。

しかしてんかんという病気は一様ではありません。原因がさまざまで、それによって治療の方法や見通しが少しずつ異なってきます。稀な原因による患者数の少ない（希少な）タイプでは、病気の全体を把握することが難しく、適切な治療法の導入も遅れてしまいがちです。このような場合には、原因や症状が同じ患者さんからできるだけ多くの情報を集め、いろいろな角度から検討することで、病気の理解や治療法の開発を進めていくことが必要になります。

もし新しい治療法が見つかった場合、医療現場で現実に提供できるようになるには、その治療法が本当に患者さんに有効で安全性に問題がないことを証明する作業が必要です。このように新しい治療法を患者さんに試みることを臨床研究といい、その中で新しいお薬や医療機器を国に承認してもらうことを目的としている臨床研究を治験とよびます。新しい治療法が早く医療現場で使えるようにするためには、一定の数の患者さんにご協力をいただいて、臨床研究/治験を円滑に実施することが必要です。高血圧や糖尿病など患者数が多い疾患では、臨床研究/治験に参加いただく患者さんを集めることは容易ですが、患者数が少ない病気ではここでも困難が予想されます。数の確保ができないために、せっかく開発された有効な治療法がいつまでも使えないとすると大きな問題です。

このような問題を克服するため、希少な病気についての世界的な患者登録システムが構築されてきています。これにより、世界規模で患者さんの情報を登録し、多くの情報から病気の理解をすすめ、原因あるいは治療法を見つけ出し、臨床研究/治験の対象となる患者さんを速やかに把握し、実施することができます。私たちは、このような情勢を踏まえて、日本でも希少てんかん症候群（疾患）患者登録システム（RES-R）を構築することとしました。

この登録システムは、患者さんの種々の情報を集約することにより、病気の全体像とその影響を明らかにし、病気の原因の究明や新しい治療法の開発に役立てるとともに、患者さんやご家族がどのような医療・福祉ケアを必要としているのかを分析して政策提言につなげることを目的としています。また患者さんには臨床研究/治験の情報をお知らせし、広く公平にそして効率的に臨床研究/治験に参加できる機会をご提供したいと考えています。

2) 登録システムに登録する病気について

下記の 24 項目のてんかん症候群および 23 項目の原因疾患（および原因不明）に該当する患者さんに登録をお願いしています。

希少難治性てんかん症候群

1. 早期ミオクロニー脳症
2. 大田原症候群
3. 遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん
4. West 症候群（點頭てんかん）
5. Dravet 症候群（乳児重症ミオクロニーてんかん）
6. 非進行性疾患のミオクロニー脳症
7. ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん
8. ミオクロニー欠神てんかん
9. Lennox-Gastaut 症候群
10. 徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症
11. Landau-Kleffner 症候群
12. 進行性ミオクローヌステんかん
13. 海馬硬化症を伴う内側側頭葉てんかん
14. Rasmussen 症候群
15. 視床下部過誤腫による笑い発作
16. 片側痙攣片麻痺てんかん症候群
17. Aicardi 症候群
18. Angelman 症候群
19. Rett 症候群
20. PCDH19 関連症候群
21. 環状 20 番染色体症候群
22. その他の焦点てんかん
23. その他の全般てんかん
24. その他の未決定てんかん

希少難治性てんかんの原因疾患

1. 神経皮膚症候群
2. 皮質発達異常による奇形
3. ミトコンドリア病
4. ライソゾーム病
5. ペルオキシソーム病
6. アミノ酸代謝異常症
7. 尿素サイクル異常症
8. 有機酸代謝異常症
9. 銅代謝異常症
10. 脂肪酸代謝異常症

11. クレアチン代謝異常症
12. 糖代謝異常症
13. 神経伝達物質異常症
14. ビタミン／補酵素依存症
15. その他の代謝障害
16. 変性疾患
17. 腫瘍
18. 脳血管障害
19. 低酸素性虚血性疾患
20. 感染症
21. 免疫介在性疾患
22. 外傷
23. 上記に当てはまらない原因疾患

3) 登録内容について

この登録システムでは、患者さんの現在の状況や、日常診療で行われている検査の結果、遺伝子などの詳細な検査の結果について、RES-R 症例登録センターに登録させていただきます。具体的な内容は下記の通りです：

- ・すべての患者さんで、入力日、病院カルテ番号、患者さんのイニシャル、生年月日、性別、双胎の有無、居住都道府県、発病日、診断名、原因疾患、遺伝子検査の有無とその所見、染色体・アレイ CGH 検査の有無とその所見、担当医師所属施設、担当医師。（新たな情報があればその都度更新します）
- ・2014年11月1日から2015年11月31日の間に登録された患者さんについては、さらに、診察の所見、発達検査の所見、身体・精神状態およびその他の併存症の有無と内容、発作型と頻度、誘因、脳波所見、画像所見、薬物治療や外科治療の有無と内容、その他の治療、現在の社会生活状況、利用制度。
- ・上記の期間に発病された患者さん、またはこの期間に別の診断名に移行した患者さんについては、毎年、次の情報を更新させていただきます：身体・精神状態およびその他の併存症の有無と変容、てんかん発作の状態とその変容、検査所見の有無と変容、治療歴、社会生活状態の変容、全般改善度。

なお、診療録に記載してあるその他の情報を医師に求めることもあります（二次調査といいます）。

4) 登録の方法について

本登録システムは、平成26年度厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患等克服研究事業）「希少難治性てんかんのレジストリ構築による総合的研究」（主任研究者：井上有史）及び、平成29年度厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患等政策研究事業（難治性疾患政策研究事業））「稀少てんかんに関する調査研究」（主任研究者：井上有史）の研究班のもとに行われます。

この研究にご参加いただく患者さんは、まず担当の医師より本登録システムについての説明を受けます（本書類）。内容を理解していただき、同意が可能な場合には書類（同意書）に署名をしていただきます。

医師は、患者さんの同意にもとづいて、RES-R 症例登録センターに情報を登録します。

登録は研究班の存続する期間（当面は3年間）行われますが、その後も本システムが継続する限り、登録および更新は引き続いて行われます。

5) 登録実施にあたっての危険性、不利益について

この登録システムでは、検査の結果についても登録させていただきますが、診断や日常診療で一般的に行われているもので、本登録システムに登録する目的のために特別に行われることはなく、危険や不利益を与えるものではありません。

ご登録いただく患者さんの情報は、遺伝子検査の結果などを含む個人情報ですので、厳重に管理いたします。患者さんの氏名や住所は登録いたしません。いかなる場合であっても、それぞれの患者さんを特定できるような情報を公開することはありません。

6) 登録にかかる費用について

本登録システムの運営にかかる資金は厚生労働科学研究費補助金によって賄われるため、登録に関する費用負担は発生しません。

7) 登録された情報の使われ方について

本登録システムは、希少てんかんの全体像とその影響を把握し、医療・福祉ケアの具体的な必要性を提言するとともに、病態の解明、新たな治療法の開発、効率的な臨床研究/治験のための基盤整備も目的としています。したがって登録された情報は、学術的な意義だけでなく、臨床研究/治験を計画している研究者の方々、薬の開発をしている製薬企業の方々にとっても重要です。学術的な場（学会や研究班、論文など）以外での情報の公開に関しては、情報公開のための委員会をつくり、十分に議論された後に、そこで承認を受けた場合にのみ情報が公開されます。

なお、患者数が非常に少ない場合には、世界的な規模での協力が必要になります。今後、日本の患者さんの情報についても、世界的な登録システムへ登録することも想定されます。

本研究の結果が特許権等の知的財産を生み出す可能性があります。その場合の知的財産権は研究者もしくは所属する研究機関に帰属します。

8) 登録情報の保存及び廃棄について

ご登録いただいた情報の保存期間は研究が終了するまでとし、その後は適切に破棄されます。しかしもし本登録システムが継続する場合には、引き続いて保存します。なお、一旦ご同意なさっても、患者さんのご意思によりその同意はいつでも撤回でき、その際には全ての登録情報は廃棄し、それ以降は研究には用いません。し

かしながら、同意を取り消した時点ですでに公表論文となっている場合や、研究者や製薬企業などに情報が公開されている場合には、公開された情報から全ての情報を取り除くことはできない場合があります。

9) 実施結果の報告について

個人情報削除した登録情報の集計データや研究の進展については、ホームページ（www.res-r.com）にて随時公開いたします。

10) 実施協力に同意しないことによる不利益について

本登録をご希望されない場合、ならびに登録を途中で撤回された場合（同意撤回書にご署名いただきます）、そのために患者さんの通常の日常診療に不利益が生じることはありません。

11) お問い合わせ先について

【希少てんかん症候群患者登録システム（RES-R）全体に関するお問い合わせ先】
〒420-8688 静岡市葵区漆山 886 静岡てんかん神経医療センター内
希少てんかん症候群患者登録システム（RES-R）事務局
電話：054-245-5446 ホームページ：www.res-r.com

【研究代表者】

国立病院機構静岡てんかん神経医療センター
研究代表者：院長 井上有史（連絡先は上記に同じ）

*RES-R およびこの研究について、わからないことや、聞きたいこと、また何か心配なことがありましたら、いつでも遠慮なく担当医師におたずねください。

【実施医療機関の研究責任者の連絡先】

静岡てんかん神経医療センター
〒420-8688 静岡市葵区漆山 886
TEL：054-245-5446
研究責任者：職名 院長 氏名 井上有史

これまでの説明の中で、分からないこと、説明してほしいことがありましたら、どんな些細なことでも質問してください。そして、この研究の内容をよく理解していただき、十分に検討してから研究への参加を決めてください。研究に参加していただけるようでしたら、同意書にご署名ください。この説明文書と同意書は大切に保管してください。

作成年月日 2017年7月11日

（版番号）：第2版

希少てんかん症候群患者登録システムへの参加同意書

静岡てんかん神経医療センター院長 殿

私は、希少てんかん症候群患者登録システムへの登録について、説明文書を十分に理解したうえで、下記の点について口にチェックをすることで、同意を表明いたします。

□1 登録システムの目的

希少なてんかん疾患（症候群）の情報を集積することにより、病気の全体像とその影響を把握して医療・福祉政策に反映させるとともに、原因、メカニズムを解明して、新たな治療法を開発し、臨床研究/治験の実施を促進することが本システムの目的です。

□2 登録する病気

24 項目のてんかん症候群および 24 項目の原因疾患（および原因不明）に該当する患者さんに登録をお願いします。

□3 登録の内容

患者さんの現在の状況や、日常診療で行われている検査結果、遺伝子などの詳細な検査の結果について登録させていただきます。患者さんの氏名や住所は登録いたしません。なお、患者さんの症状の変化を把握するため、ご登録情報を更新させていただくことがあります。診療録に記載してあるその他の情報を医師に求めることもあります（二次調査）。

□4 登録の方法

まず担当の医師より本登録システムについての説明を受けます。内容を理解していただき、同意が可能な場合には書類（本同意書）に署名をしていただきます。

医師は、患者さんの同意にもとづいて、RES-R 症例登録センターに情報を登録します。

□5 危険性ならびに不利益等

本登録システムに登録する目的のために特別に検査が行われることはなく、危険や不利益を与えるものではありません。いかなる場合であっても、それぞれの患者さんを特定できるような情報を公開することはありません。

□6 費用

登録に関する費用負担は発生しません。

□7 登録された情報の使われ方

個人情報が特定されないように配慮したうえで、学術的な場での公表を行います。

研究の成果を医療・福祉政策に反映してもらうよう働きかけます。

情報を、病態の解明、治療法の開発、臨床研究/治験の実施に役立てます。

個人情報 that 特定されないように配慮したうえで、臨床研究/治験を計画している研究者や製薬企業にも情報が開示される場合があります。

個人情報 that 特定されないように配慮したうえで、国際的な患者登録ネットワークへ情報が登録される場合があります。

知的財産権は研究者もしくは所属する研究機関に帰属します。

臨床研究/治験が計画された場合は、ホームページ等を通じて患者さんに情報提供します。

□8 登録情報の保存及び廃棄

ご登録いただいた情報は、本登録システムが継続する限り保存します。なお、一旦ご同意なさっても、患者さんのご意思によりその同意はいつでも撤回でき、その際には全ての登録情報は廃棄し、それ以降は研究には用いません。

□9 実施結果の報告

登録情報の集計データや研究の進展については、ホームページ（www.res-r.com）にて閲覧できるようにします。

□10 研究に参加しないことによる不利益

本研究に参加することに同意されても、それはいつでも撤回できます。研究に参加されなくても、また、同意を撤回されても、日常の診療上いかなる不利益も受けません。

全てのチェック項目に、印をつけました。

同意日：平成 _____ 年 _____ 月 _____ 日

署名（本人）_____

本人が 知的障害等により同意能力がないと客観的に判断される場合

15 歳未満の場合

筆記が困難な場合

（代諾者もしくは代筆者氏名）

_____。
（続柄 _____）

説明日：平成 _____ 年 _____ 月 _____ 日

説明者署名：_____

説明日：平成 _____ 年 _____ 月 _____ 日

説明者署名：_____（補足説明を行った場合）

（原本をカルテに保存し、コピーを患者さんに渡します）

同意撤回書

静岡てんかん神経医療センター院長 殿

わたし _____ は、平成 ____ 年 ____ 月 ____ 日、

希少てんかん症候群登録システムへの登録について同意しましたが、その同意を撤回することにしました。

署名 (本人) _____。

本人が 知的障害等により同意能力がないと客観的に判断される場合

15 歳未満の場合

筆記が困難な場合

(代諾者もしくは代筆者氏名)

(続柄 _____)

平成 ____ 年 ____ 月 ____ 日

* 同意の撤回は原則として同意書に署名した人が行います。

(原本をカルテに保存し、コピーを患者さんに渡します)