

研究課題名 Allan-Herndon-Dudley 症候群 (MCT8 欠損症) の包括的診療ガイドライン作成のための全国疫学調査 (課題番号 1055)

### 疫学研究実施についてのお知らせ

国立成育医療研究センター 神経内科では以下の疫学研究に参加しております。概要を記しますのでご理解の程をお願い申し上げます。

平成 27 年 12 月 1 日

#### 【研究課題名】

Allan-Herndon-Dudley 症候群 (MCT8 欠損症) の包括的診療ガイドライン作成のための全国疫学調査

#### 【研究期間】

倫理審査委員会承認後から平成 33 年 3 月 31 日迄

#### 【研究の意義・目的】

Allan-Herndon-Dudley 症候群 (MCT8 欠損症) は MCT8 (SLC16A2) 遺伝子変異による甲状腺ホルモン輸送障害を原因とし、乳児期の筋緊張低下、重度知的障害、進行性痙性四肢麻痺、アテトーゼ様の不随意運動を呈する X 染色体劣性遺伝形式をとる男児のみの疾患です。世界的にはこの 10 年で 100 家系以上が見出されたとされていますが本邦では学会報告や症例報告が散見されるのみで全国実態調査は施行されていません。本研究では本症候群の包括的診療ガイドライン確立のために全国での診療実態の疫学調査を行います。

#### 【研究の方法】

##### <一次調査>

全国の小児科臨床研修認定施設、療育施設に一次アンケートを送付し、(推定約 1,000 施設) Allan-Herndon-Dudley 症候群 (MCT8 欠損症) の診療経験と二次アンケートに協力する意思の有無を尋ねます。

具体的には Allan-Herndon-Dudley 症候群 (MCT8 欠損症) の過去 10 年以内

の診療経験の有無を往復はがきなどで尋ねます。集計された症例数と二次アンケートに関する意思を確認します。

#### <二次調査>

次に二次アンケートで該当する症例の診断根拠・行われた治療の詳細を調査します。必要であれば三次調査を経て診断・治療ガイドラインに資する疫学情報を収集します。

#### 【個人情報の保護について】

今回の研究は個人情報を収集しません。

一次アンケートは診療経験のみの調査です。

二次アンケートは調査票とカルテ番号が対応する「連結可能匿名化」方式で行われます。その対応表は各病院にて保管され、研究機関である国立成育医療研究センターには知らされません。結果公開は集計されたデータをもとに得られた結果のみを公開し、調査対象となった個々の患者さんの症例の報告は行われません。個人情報は守られ、患者さんの氏名、住所など、ご本人を特定できる一切の個人情報が公表されることはありません。

#### 【研究への参加を希望されない場合】

今回の研究へ参加を希望されない場合は当センターの患者さんは、下記の当センター久保田雅也（神経内科）までご連絡ください。この研究に協力されている他の医療機関の患者さんは、各々の医療機関の研究責任者までご連絡ください。患者さんに関するすべての医療情報の登録の中止と削除を速やかに行います。

**【研究機関名】 国立成育医療研究センター、全国の小児科臨床研修認定施設、療育施設**

**【本研究に関する問い合わせ先】 国立成育医療研究センター 神経内科**  
研究責任者 久保田 雅也  
〒157-8535 東京都世田谷区大蔵 2 - 10 - 1 国立成育医療研究センター  
TEL : 03-3416-0181(7093) Fax : 03-3416-2222 E-mail : kudo-ty@ncchd.go.jp

**【結果の公表】 個人情報を完全に削除したうえで、厚労科研報告・ガイドライ**

ン・学会発表・学術誌等で公表します。発表詳細は決まり次第、ウェブサイトで案内します。