

研究名：レーベル先天黒内障の臨床像の検討

1. 研究の目的

レーベル先天黒内障は乳児期に発症する重度の網膜色素変性症（視細胞の変性を起こす疾患）で、小児に視覚障害をきたす主要な眼疾患です。しかしながら、本疾患の臨床像（眼底所見、合併症など）や視機能は多様であり、経過や予後も様々です。近年、国外では遺伝子検査をもとに一部に遺伝子治療も試みられていますが、現状では治療法が確立していません。

本研究の目的は、詳細な眼科的検査をもとにレーベル先天黒内障の患者さんの臨床像（眼病変の経過・合併症・視機能の予後）を検討し、今後のよりよい診療（早期診断、治療、ロービジョンケア、遺伝相談）に役立てることです。

2. 研究の方法

- ① 研究対象：当センターにて2002年3月～2028年12月までに眼科的精密検査を行ってレーベル先天黒内障と診断された方
- ② 研究期間：2017年7月～2029年3月
- ③ 研究方法：眼科的検査所見や経過を診療カルテから後方視的に解析し、臨床像と経過、視機能の予後に関して検討を行います。新たにお問い合わせすることはありません。

3. 研究に用いる試料・情報の種類

患者さんの性別、年齢、初診日、合併疾患、発症時期、症状、経過観察期間
眼底・蛍光眼底所見、前眼部所見、光干渉断層計検査、網膜電図検査所見
視力、視野、眼合併症、治療歴及び経過など

※ 患者さんの氏名などの個人情報とは調査対象ではなく、検査所見のみを使用いたします。

4. 試料・情報の公表

研究の成果は学会や学術誌で公表いたします。

5. 研究実施機関

国立成育医療研究センター

6. お問い合わせ先

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。

また、試料・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。

○照会先および研究への利用を拒否する場合の連絡先：

国立成育医療研究センター 眼科 仁科幸子

住所：東京都世田谷区大蔵2-10-1

電話：03-3416-0181

○研究責任者：

国立成育医療研究センター 眼科 仁科幸子