

Ver. 1.0 (2026/7/8 作成)

国立成育医療研究センター病院

総合診療科・腎臓リウマチ膠原病科・神経内科・遺伝診療科などの各診療科にてコケイン症候群で診察を受けている方/診察を受けたことがある方 およびそのご家族の方へ

当院ではコケイン症候群の国内での実態調査・患者数の把握のための多施設共同研究に参加しております。この研究はコケイン症候群の国内での実態調査・患者数の把握のため、長期的にはコケイン症候群のケア指針の作成や疾患レジストリ作成を目指して、多機関で行われる全国的な共同研究です。我が国では厚生労働省の遺伝性白質疾患・知的障害をきたす疾患の診断・治療・研究システム構築に関する調査研究班が中心となって行います。

この研究の対象者に該当する可能性がある方で、
○診療情報等を研究目的に利用または提出されることを希望されない場合
○研究への協力を希望されない場合、あるいは協力を途中でおやめになりたい場合は 2027 年 3 月 31 日までに 末尾に記載の問い合わせ先までご連絡ください。

【研究課題】

遺伝性早老症コケイン症候群における臨床実態把握調査

【研究機関名及び自機関の研究責任者氏名】

この研究が行われる研究機関と研究責任者は次に示すとおりです。

研究機関	国立成育医療研究センター
研究責任者	成育遺伝研究部共同研究員・矢吹真菜
機関の長	理事長・五十嵐隆
担当業務	既存データの提供

【共同研究機関】

主任研究機関	東京大学医学部附属病院・小児科
研究代表者	寺嶋 宙・助教
担当業務	データ提供・収集・解析。結果の公表

研究機関	千葉大学医学部附属病院・小児科
研究責任者	澤田大輔・助教
担当業務	データ提供・収集・解析

【既存情報の提供のみを行う者】

本全国調査において、コケイン症候群の患者さんを診療しており、既存の診療情報を提供された医師の氏名・職名と、その所属機関の長の氏名・職名、および担当業務（既

存情報の提供)が本項に記載されます。ただし該当する医師・所属機関は本研究が開始されてから判明するため、本文書作成時には未定です。

この研究に利用する情報は共同研究機関の範囲のみで利用されます。

【研究期間】

研究実施許可日 ～ 2030 年 3 月 31 日

【対象となる方】

コケイン症候群と診断された患者さん

診断の方法(診察中に言われたか、遺伝子検査や細胞の検査をしたか)は問いません。性別や年齢は不問です。

なお、未成年の患者さんや発達に遅れのある患者さんに参加していただくのは、コケイン症候群の患者さん全体での発生率やケアの実態を調べるためであり、未成年の患者さんや発達に遅れのある患者さんのご協力が必要不可欠となります。ご協力をお願いいたします。

【研究目的・意義】

コケイン症候群は DNA の傷ついた部分を修復する遺伝子に異常が起こり、成長や発達が遅れたり、外に出るとひどく日焼けをしたり(日光過敏症)、特徴的な顔つきをもつといった症状がある早老症の一種です。通常の 5 倍程度のスピードで加齢が進むと言われていて、複数の臓器に様々な障害が出ることで知られています。日本におけるコケイン症候群の患者さんの数は、約 250 万人に 1 名程度とされています。

国内では 2009 年にコケイン症候群を対象とした大規模な調査を行って以来、15 年以上大きな調査は実施されていません。一方で近年では医療技術の進歩や、ケア技術の向上が見られ、この 15 年間で患者さんの生活の実態や寿命に変化が出ている可能性があります。

このことを踏まえて、この研究では、国内でのコケイン症候群の患者さんがどのような治療を受けているか、寿命や発生率がどのようになっているかを明らかにすることを目的に、2 回目となるコケイン症候群の患者さんを対象とした全国調査を行います。全国の医療機関および障がい児・者入所施設(総数 1500 施設超)に所属する先生方に対して診療経験の有無に関する調査をまず行い、診療経験のある先生方に対して大規模な実態調査を実施します。

[意義]

得られた実態に基づき、患者さん・ご家族の役に立つ、コケイン症候群の新しいケア指針の作成を目指します。

治療について、コケイン症候群には根本的な治療法が現時点では存在しません。しかし、最近ではコケイン症候群の患者さんをモデルにしたマウスやラットの開発が進んでおり、そのマウスに対する遺伝子治療の報告も現れています。また国内のコケイン症候群の患者さんは日本独自の遺伝子変異をお持ちの場合があり、国内での患者さんの実態を把握することで、将来的には国内患者さんの実態に合わせた治療法の開発につながる可能性があります。

【研究の方法】

国内の小児科がある病院、小児医療センター、障がい児・者入所施設の小児科・神経内科・腎臓内科の先生に対して、コケイン症候群の患者さんの診療をしたことがあるかを問う Web 上での匿名のアンケート（一次調査）を行われました。方法として、アンケートの Web サイトに進むための QR コードが記されたはがきを、全国の該当する施設に郵送されました。このアンケートにおいて、あなたの担当医が「診療歴あり」と回答したため、さらに詳しい患者さんの経過や治療の内容を問う二次調査に進みました。

二次調査ではこれまでの診療で診療録（カルテ）に記録されている血液検査や尿検査結果、画像検査、病理検査などのデータを使用します。研究対象者の皆さんに新たに負担いただくことはありません。

情報は、主任研究機関である東京大学医学部附属病院・小児科、共同研究機関である千葉大学医学部附属病院・小児科、国立成育医療研究センター研究所・成育遺伝研究部と共有し、主任研究機関と共同研究機関において解析が行われます。研究対象者の皆さんのお名前等が、主任研究機関や共同研究機関を含む他機関に伝わることはありません。

利用又は提供を開始する予定日：2027 年 3 月 31 日

なお、研究計画書や研究の方法に関する資料を入手・閲覧して、研究内容を詳しくお知りになりたい場合は、末尾の連絡先にお問い合わせください。他の研究対象者の個人情報等の保護や研究の独創性確保に支障がない範囲でご提供させていただきます。

【個人情報の保護】

この研究に関わって収集される情報は、外部に漏えいすることのないよう、慎重に取り扱う必要があります。

既存の情報を Web 上のアンケートに入力することで、主任研究機関に情報を送ります。パスワードをかけた Word ファイルをメールで送ったり、紙面に記載したものを郵送したりすることもあります。情報には生年月日が含まれます。主任研究機関において生年月日の個人情報を削り、代わりに新しく研究用の符号をつけ、どなたのものか分からないようにします。どなたのものか分からないように加工した上で、共同研究機関で共有し、研究責任者のみ使用できるパスワードロックをかけたパソコンで厳重に保管します。

ただし、参加拒否の申し出期限までにお申し出いただいた場合には、主任研究機関においてこの符号を元の生年月日に戻す操作を行い、あなたの情報を廃棄することもできます。

この研究のためにご自分（あるいはご家族）のデータを使用してほしくない場合は主治医にお伝えいただくか、下記の問い合わせ先に 2027 年 3 月 31 日までにご連絡ください。研究に参加いただけない場合でも、将来にわたって不利益が生じることはありません。

ご連絡をいただかなかった場合、ご了承いただいたものとさせていただきます。

研究の成果は、あなたの氏名等の個人情報が明らかにならないようにした上で、学会

発表や学術雑誌、国内のデータベース等で公表します。

取得した情報は厳重な管理のもと、研究終了後5年間保存されます。保管期間終了後には、データの入ったUSBを専門業者にて粉砕することで廃棄します。なお研究データを統計データとしてまとめたものについてはお問い合わせがあれば開示いたしますので下記までご連絡ください。

尚、提供いただいた情報の管理の責任者は下記の通りです。

情報の管理責任者

所属：東京大学医学部附属病院小児科

氏名：寺嶋宙

○知的財産権等が生じる可能性がある場合

本研究の結果として知的財産権等が生じる可能性があります、その権利は国、研究機関、民間企業を含む共同研究機関および研究従事者等に属し、研究対象者はこの特許権等を持ちません。また、その知的財産権等に基づき経済的利益が生じる可能性があります、これについての権利も持ちません。

この研究は、東京大学医学部倫理委員会の承認を受け、国立成育医療研究センター理事長の許可を受けて実施するものです。

この研究に関する費用は、令和8年度、厚生労働科学研究費補助金 疾病・障害対策研究分野 難治性疾患政策研究の研究助成(課題名：遺伝性白質疾患・知的障害をきたす疾患の診断・治療・研究システム構築)と東大病院小児科運営費交付金から支出されています。

○利益相反がない場合

本研究に関して、開示すべき利益相反関係はありません。

尚、あなたへの謝金はありません。

この研究について、わからないことや聞きたいこと、何か心配なことがありましたら、お気軽に下記の連絡先までお問い合わせください。

2026 年 7 月

【連絡・お問い合わせ先】

※各分担機関の連絡先

(※お名前が難しい場合はふりがな)

研究責任者：矢吹真菜（やぶきまな）

連絡担当者： 矢吹真菜（やぶきまな）

〒157-0074 東京都世田谷区大蔵 2-10-1

国立成育医療研究センター病院

Tel: 03-3416-0181 (内線 4873) Fax: 03-3416-2222

e-mail: CSregistry@gmail.com

※研究全体の連絡先

(てらしまひろし)

研究責任者：寺嶋宙

連絡担当者：寺嶋宙

〒113-0033 東京都文京区本郷 7-3-1

東京大学医学部附属病院 小児科

Tel: 03-3815-5411 (内線 37547) Fax: 03-3816-4108

e-mail : CSregistry250401@gmail.com

URL : <https://tokyoped.jp/aboutus/activity/clinical>