



厚生科学費補助金 難治性疾患克服研究事業
「織毛障 による先天聾盲患者の患者データベース構築と臨床応用の基盤 研究」班

もくじ

有馬症群とジュベール症候群

データベース

はじめに

研究の目的と概要

有馬症候群と

研究の成果

診断について

関連情報リンク

お問い合わせ

(1) データベースの目的
有馬症候群、ジュベール症候群、ジュベール症候群関連疾患は患者さんの数が少ない疾患です。患者さんがどのような医療や療育を受けているのか、診断は正しくなされているのか、など患者さんの実態はよくわかっていません。これを明らかにすることは、より良い医療・療育をつくりあげるのに必要なことです。また、これまで知られている遺伝子を解析すること、新しい原因遺伝子を見つけることは、病態を理解することに役立ちます。さらに、これらの患者さんの実態解析と遺伝子解析を通して、本邦におけるこれら疾患の特徴を把握するために患者さんのデータベースを作成します。この解析から、より効果的で有効な治療法や療育法を見つけるのが最終的な目標です。そのためには、より多くの患者さんのご参加をお願いします。

(2) データベース登録のお願い
当研究班では、織毛障害に起因すると考えられている有馬症候群、ジュベール症候群、ジュベール症候群関連疾患の診断支援と研究を続けております。上記目的のため、全国の患者さんのご家族および臨床に携わっている先生の方々にデータベース登録をお願いいたします。
データベースは外部と隔離し、データ管理責任者のみが実務に当たります。そこで、登録された番号(匿名化された登録番号)でデータ解析を行います。記入された登録用紙は厳重な管理のもと金庫に保管され、本目的以外では使用しません。また、解析した結果は、このホームページ上に適宜掲載します。ご登録いただいた方々には、あわせて遺伝子解析へのご参加もお願いいたします。これは、既知遺伝子を調べるのみならず、新規原因遺伝子のみつけることが期待されます。このことは、病態を理解する上で必要なことであり、新しい治療法や療育法の開発に不可欠なものです。
以上のことをご理解いただき、ご参加のご意思がございましたら、患者さんのご家族の十分なご理解のもと、主治医を通して下記までご連絡ください。ご連絡をいただきましたら、ご説明と必要な書類(主旨説明書、ご家族への説明書、同意書、同意撤回書など)をお送りいたします。

東京都立東部療育センター 岩崎裕治
〒136-0075 江東区新砂 3-3-25
TEL 03-5632-8070
FAX 03-5632-8071
iwasaki_trc@mtrc.jp