

臨床情報の研究利用に関するお知らせ

研究課題名 瀬川病患者の全国調査
研究機関名 医療法人社団昌仁醫修会 瀬川記念小児神経学クリニック
研究責任者 星野 恭子

研究の目的

瀬川病は、1970年当院の瀬川昌也先生が発見、「L-DOPA が著効を呈した小児基底核疾患－著名なる変動を伴った遺伝性進行性基底核疾患－」（診療、1971年）に本邦初の症例として発表され、1976年に英文で発表されました。

遺伝子の発見以来、瀬川先生が提唱した姿勢型、動作型以外にも、多くの非典型例が報告をされ、振戦、局所ジストニア、書痙、斜頸、筋緊張低下、言語発達遅延、精神症状やうつ病を呈する例も報告されております。思春期以降は、上肢から症状を呈することもあり、瀬川病の特徴である日内変動が不明瞭、L-DOPA の反応が不十分、非運動症状が多いことが特徴としてあげられ、診断までに時間がかかり、治療が遅れることがあります。最近では、パーキンソン症候群の報告もあり、その臨床症状は混沌としています。当院でも、非典型例の紹介が多くなり、神経内科医、小児神経科医も診断ができずに、患者様に不利益が生じています。

今回、遺伝学的診断率が上がり、症例数が増えていること、全国調査は2010年以来行っていないことから、瀬川病の全国臨床調査は急務と考えます。全国の症例数、臨床症状を把握し、非運動症状、治療、長期予後などを調査することにより、瀬川病の病態、臨床をさらに発展させたいと考えております。

瀬川病の日本での発症状況、臨床症状、治療を把握いたします。GCH1 遺伝子の genotype-phenotype correlation を評価いたします。適切な分類を行い、早期診断、早期治療を行うこと、また、GCH1 遺伝子異常による臨床神経学的な機能解明を目的といたします。

研究対象および方法

この研究は、医療法人社団昌仁醫修会 瀬川記念小児神経学クリニック倫理審査委員会の承認を得て実施するものです。

対象者：1973年11月から2014年12月までの瀬川病の患者様で当院を受診していた方。

方法：グーグル・フォームにて、神経内科・小児神経科専門医に、URL にアクセスをしていただきご返答いただきます。日本神経学会、日本小児神経学会、日本パーキンソン・運動疾患コンgresにはご協力を頂き、URL を知らせていただきます。

研究に用いられる資料・情報 情報：病歴、診療の治療歴、検査結果

外部への試料・情報の提供 ありません。

個人情報について

研究に利用する情報は、患者様のお名前、住所など、個人を特定できる個人情報は削除して管理します。また、今回の研究で得られた成果を、医学的な専門学会や専門雑誌などで報告することがありますが、個人を特定できるような情報を利用することはありません。

本研究に関してご質問のある方、診療情報などを研究に利用することを承諾されない方は、下記までご連絡ください。その場合でも、患者様に不利益になることはありません。

連絡先および担当者

〒101-0062 東京都千代田区神田駿河台2-8 瀬川ビル2階

医療法人社団昌仁醫修会 瀬川記念小児神経学クリニック

理事長 星野恭子 連絡先電話：03-3294-0371