

「希少てんかんに関する調査研究」と患者登録システムに関する 患者さんご家族への説明書

第1版 2016年10月4日

第2版 2018年5月21日

第3版 2018年10月18日

第4版 2021年1月26日

第5版 2024年2月12日

1) 希少てんかん症候群患者登録システムの目的について

近年、てんかんの研究は非常に進んでいます。特に脳波や画像診断（MRI など）の進歩、遺伝子の発見やその応用は、今後の診断・治療法の開発に大きく貢献することが期待されています。

しかしてんかんという病気は一樣ではありません。原因がさまざまで、それによって治療の方法や見通しが少しずつ異なってきます。稀な原因による患者数の少ない（希少な）タイプでは、病気の全体を把握することが難しく、適切な治療法の導入も遅れてしまいがちです。このような場合には、原因や症状が同じ患者さんからできるだけ多くの情報を集め、いろいろな角度から検討することで、病気の理解や治療法の開発を進めていくことが必要になります。

もし新しい治療法が見つかった場合、医療現場で現実に提供できるようになるには、その治療法が本当に患者さんに有効で安全性に問題がないことを証明する作業が必要です。このように新しい治療法を患者さんに試みることを臨床研究といい、その中で新しいお薬や医療機器を国に承認してもらうことを目的としている臨床研究を治験とよびます。新しい治療法が早く医療現場で使えるようにするためには、一定の数の患者さんにご協力をいただいて、臨床研究/治験を円滑に実施することが必要です。高血圧や糖尿病など患者数が多い疾患では、臨床研究/治験に参加いただく患者さんを集めることは容易ですが、患者数が少ない病気ではここでも困難が予想されます。数の確保ができないために、せっかく開発された有効な治療法がいつまでも使えないとすると大きな問題です。

このような問題を克服するため、希少な病気についての世界的な患者登録システムが構築されてきています。これにより、世界規模で患者さんの情報を登録し、多くの情報から病気の理解をすすめる、原因あるいは治療法を見つけ出し、臨床研究/治験の対象となる患者さんを速やかに把握し、実施することができます。私たちは、

このような情勢を踏まえて、日本でも希少てんかん症候群（疾患）患者登録システム(RES-R)を構築することとしました。

この登録システムは、患者さんの種々の情報を集約することにより、病気の全体像とその影響を明らかにし、病気の原因の究明や新しい治療法の開発に役立てるとともに、患者さんやご家族がどのような医療・福祉ケアを必要としているのかを分析して政策提言につなげることを目的としています。また患者さんには臨床研究/治験の情報をお知らせし、広く公平にそして効率的に臨床研究/治験に参加できる機会をご提供したいと考えています。

順天堂大学医学部附属順天堂医院における本研究の参加について、院内病院倫理委員会における適切な審査の元、順天堂医院病院長の許可を受けて行われます。

2) 登録システムに登録する病気（研究対象者として選定された理由）について

下記の 31 項目のてんかん症候群および 23 項目の原因疾患（および原因不明）に該当する患者さんの登録が対象になります。本研究の登録はオプトアウト形式（個人情報の研究提供に関し、個人データの研究者への提供を本人および代諾者の求めに応じて停止することができる方法）を用います。

希少難治性てんかん症候群

- 1 早期ミオクロニー脳症
- 2 大田原症候群
- 3 遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん
- 4 West 症候群（點頭てんかん）
- 5 Dravet 症候群（乳児重症ミオクロニーてんかん）
- 6 非進行性疾患のミオクロニー脳症
- 7 ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん
- 8 ミオクロニー欠神てんかん
- 9 Lennox-Gastaut 症候群
- 10 徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症
- 11 Landau-Kleffner 症候群
- 12 進行性ミオクローヌステんかん
- 13 海馬硬化症を伴う内側側頭葉てんかん
- 14 Rasmussen 症候群
- 15 視床下部過誤腫による笑い発作
- 16 片側痙攣片麻痺てんかん症候群
- 17 Aicardi 症候群
- 18 Angelman 症候群
- 19 Rett 症候群
- 20 PCDH19 関連症候群
- 21 環状 20 番染色体症候群

- 22 特発性全般てんかん症候群
- 23 家族性てんかん症候群
- 24 自然終息性（良性）小児てんかん
- 25 反射てんかん症候群
- 26 Jeavons 症候群
- 27 新生児てんかん
- 28 高齡（初発）てんかん
- 29 その他の焦点てんかん
- 30 その他の全般てんかん
- 31 その他の未決定てんかん

希少難治性てんかんの原因疾患

1. 神経皮膚症候群：結節性硬化症、Sturge-Weber 症候群、その他の神経皮膚症候群
2. 皮質発達異常による奇形：片側巨脳症、限局性皮質異形成、異所性灰白質、多小脳回・傍シルビウス裂症候群・裂脳症、その他の脳奇形
3. ミトコンドリア病
4. ライソゾーム病
5. ペルオキシソーム病
6. アミノ酸代謝異常症
7. 尿素サイクル異常症
8. 有機酸代謝異常症
9. 銅代謝異常症
10. 脂肪酸代謝異常症
11. クレアチン代謝異常症
12. 糖代謝異常症
13. 神経伝達物質異常症
14. ビタミン / 補酵素依存症
15. その他の代謝障害
16. 変性疾患
17. 腫瘍
18. 脳血管障害
19. 低酸素性虚血性疾患
20. 感染症
21. 免疫介在性疾患

3) 登録内容について

この登録システムでは、患者さんの現在の状況や、日常診療で行われている検査の結果、遺伝子などの詳細な検査の結果について、RES-R 症例登録センターに登録

させていただきます。具体的には、下記の内容を登録し、症状の変化を把握するために同じ内容を毎年更新させていただくこともあります：

入力日、病院カルテ番号、患者さんのイニシャル、生年月日、性別、双胎の有無、居住都道府県、診断名、病因疾患、遺伝子検査の有無とその所見、染色体・アレイ CGH 検査の有無とその所見、診察の所見、発達検査の所見、発作の発症年齢、発作型と頻度、誘因、脳波所見、画像所見、発作以外の問題、薬物治療や外科治療の有無と内容、その他の治療、現在の社会状況、利用制度、記入担当医師所属施設、記入担当医師
です。

4) 登録の方法 (研究の方法) について

本登録システムは、厚生労働科学研究費補助金 (難治性疾患等克服研究事業) 「希少てんかんに関する調査研究」 (主任研究者：井上有史) の研究班のもとに行われます。

今回の研究では患者さんから同意取得はせず、その代りに対象となる患者さんへ向けホームページで情報を公開しております。以下、研究の概要を記載しておりますので、本研究の対象となる患者さんで、ご自身の情報は利用しないでほしい等のご要望がございましたら、大変お手数ですが下記のお問い合わせ先までご連絡ください。

登録は研究班の存続する期間 (当面は 2026 年 3 月) 行われますが、その後も本システムが継続する限り、登録および更新は引き続いて行われます。

5) 登録実施にあたっての危険性、不利益について

この登録システムでは、検査の結果についても登録させていただきますが、診断や日常診療で一般的に行われているもので、本登録システムに登録する目的のために特別に行われることはなく、危険や不利益を与えるものではありません。

ご登録いただく患者さんの情報は、遺伝子検査の結果などを含む個人情報ですので、厳重に管理いたします。患者さんの氏名や住所は登録いたしません。いかなる場合であっても、それぞれの患者さんを特定できるような情報を公開することはありません。

6) 登録にかかる費用について

本登録システムの運営にかかる資金は厚生労働科学研究費補助金によって賄われるため、登録に関する費用負担は発生しません。

7) 登録された情報の使われ方について

本登録システムは、希少てんかんの全体像とその影響を把握し、医療・福祉ケアの具体的な必要性を提言するとともに、病態の解明、新たな治療法の開発、効率的な臨床研究/治験のための基盤整備も目的としています。したがって登録された情報

は、学術的な意義だけでなく、臨床研究/治験を計画している研究者の方々、薬の開発をしている製薬企業の方々にとっても重要です。学術的な場（学会や研究班、論文など）以外での情報の公開に関しては、情報公開のための委員会をつくり、十分に議論された後に、そこで承認を受けた場合にのみ情報が公開されます。

なお、患者数が非常に少ない場合には、世界的な規模での協力が必要になります。今後、日本の患者さんの情報についても、世界的な登録システムへ登録することも想定されます。

本研究の結果が特許権等の知的財産を生み出す可能性があります。その場合の知的財産権は研究者もしくは所属する研究機関に帰属します。

なお、診療録に記載してあるその他の情報を医師に求めることもあります（二次調査といいます）。てんかんそのものに係わらず、いかなる原因においても死亡された時には、その死亡原因を調査する“てんかんの死因に関する横断研究”という二次調査にも行うことになりました。

二次調査の対象になった際には、その都度、主治医より説明をさせていただきます。

8) 登録情報の保存及び廃棄について

ご登録いただいた情報の保存期間は研究班が終了するまでとし、その後は適切に破棄されます。しかしもし本登録システムが継続する場合には、引き続いて保存します。患者さんのご意思により研究へのデータ提供はいつでも拒否でき、その際には全ての登録情報は廃棄し、それ以降は研究には用いません。しかしながら、データ提供を取り消した時点ですでに公表論文となっている場合や、研究者や製薬企業などに情報が公開されている場合には、公開された情報から全ての情報を取り除くことはできない場合があります。

9) 実施結果の報告（情報公開）について

個人情報削除した登録情報の集計データや研究の進展については、ホームページ（www.res-r.com）にて随時公開いたします。

10) 実施協力に同意しないことによる不利益について

本登録をご希望されない場合、ならびに登録を途中で拒否撤回された場合においても、患者さんの通常の日常診療に不利益が生じることはありません。

11) 利益相反に関して

この研究は、公的な資金（令和5年度厚生労働科学研究補助金（難治性疾患政策研究事業）23FC0201）で賄われており、特定の企業からの資金の提供は受けておりません。また、この研究に係る全ての研究者およびその配偶者などの家族は、関連する企業等との間に金銭的利害関係、雇用関係は一切ありません。

この研究の研究責任者および研究者は、「順天堂大学利益相反マネジメント規程」および「人を対象とする医学系研究に係る利益相反に関する標準業務手順書」に従って、順天堂大学医学系研究利益相反マネジメント委員会に必要事項を申請し、その審査を受けています。

12) お問い合わせ先について

【希少てんかん症候群患者登録システム (RES-R) 全体に関するお問い合わせ先】
〒420-8688 静岡市葵区漆山 886 静岡てんかん神経医療センター内
希少てんかん症候群患者登録システム (RES-R) 事務局
電話：054-245-5446 ホームページ：www.res-r.com

【研究代表者】

国立病院機構静岡てんかん神経医療センター
研究代表者：院長 井上有史（連絡先は上記に同じ）

研究参加施設および研究責任者

静岡てんかん・神経医療センター	井上有史
新潟大学脳研究所	柿田明美
東北大学大学院 てんかん学分野/東北大学病院	神 一敬
順天堂大学附属順天堂医院 てんかんセンター	飯村康司
東京女子医科大学病院	伊藤 進
福岡大学病院	石井敦士
北海道大学病院	白石秀明
聖マリアンナ医科大学病院	山本 仁
西新潟中央病院	白水洋史
国立精神・神経医療研究センター	齋藤貴志
大阪大学病院	青天目信
岡山大学病院	小林勝弘
長崎医療センター	本田涼子
京都大学病院	池田昭夫
自治医科大学病院	川合謙介
愛知医科大学病院	奥村彰久
埼玉県立小児医療センター	浜野晋一郎
久留米大学病院	弓削康太郎
大阪府立母子保健総合医療センター	岡本伸彦
NTT 東日本関東病院	松尾 健
東京都立神経病院	松尾 健
県立延岡病院	中村賢二
東京医科歯科大学医学部附属病院	水野朋子 (佐久間 啓)
昭和大学病院	加藤光広

医療法人社団浅ノ川 浅ノ川総合病院
岩手医科大学附属病院
聖マリア病院
信州大学
大阪市立総合医療センター

中川裕康
荒谷菜海
松石豊次郎
福山哲広
九鬼一郎

* RES-R およびこの研究について、わからないことや、聞きたいこと、また何か心配なことがありましたら、いつでも遠慮なく担当医師におたずねください。

【実施医療機関の研究責任者の連絡先】

順天堂大学医学部附属順天堂医院

〒113-8431

東京都文京区本郷3-1-3

TEL : 03-3813-3111

ホームページ <https://www.juntendo.ac.jp/hospital/clinic/epilepsy/>

研究責任者：てんかんセンター 脳神経外科 飯村康司

これまでの説明の中で、分からないこと、説明してほしいことがありましたら、どんな些細なことでも質問してください。そして、この研究の内容をよく理解していただき、十分に検討してから研究への参加を決めてください。

よくお読みください

「希少てんかんに関する調査研究」と患者登録システムの せつめい書（未成年アセント文書）

1) この研究の目的について

てんかんの研究は非常に進んでいます。特に検査結果をよく研究することで、
てんかんを治すことができるかもしれません。

しかしてんかんという病気は原因がいろいろで、それによって治療方法がちがいます。患者さんが少ないタイプでは、研究をすることがむずかしいので、同じ病気の患者さんを多く集め、そこから治療方法を見つけなくてはなりません。

そのために、私たちは希少てんかん症候群（疾患）に対して、患者登録システム (RES-R) を作ることにしました。

この登録システムは、病気の原因を探ること、新しい治療法を見つけること、患者さんにどういった助けが必要かを見つけることを目的としています。

2) 登録システムに登録する病気について

下に書いた 31 のてんかん症候群と 23 の原因疾患と診断された患者さんに登録をお願いしています。あなたの病気を登録しますが、イヤな時は登録を止めることができます。

希少難治性てんかん症候群（あなたの病気を先生から聞いて下さい）

1. 早期ミオクローニー脳症
2. 大田原症候群
3. 遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん
4. West症候群（點頭てんかん）
5. Dravet症候群（乳児重症ミオクローニーてんかん）
6. 非進行性疾患のミオクローニー脳症
7. ミオクローニー脱力発作を伴うてんかん
8. ミオクローニー欠神てんかん
9. Lennox-Gastaut症候群
10. 睡眠時持続性棘徐波を示すてんかん性脳症
11. Landau-Kleffner症候群
12. 進行性ミオクローヌステんかん
13. 海馬硬化症を伴う内側側頭葉てんかん
14. Rasmussen症候群
15. 視床下部過誤腫による笑い発作
16. 片側痙攣片麻痺てんかん症候群
17. Aicardi症候群
18. Angelman症候群
19. Rett症候群

20. PCDH19^{かんれんしやうこうぐん} 関連症候群

21. 環状^{かんじやう} 20番染色体^{ばんせんしよくたいしやうこうぐん} 症候群

22. 特発性^{とくはつせいぜんばん} 全般^{しやうこうぐん} てんかん^{しやうこうぐん} 症候群

23. 家族性^{かぞくせい} てんかん^{しやうこうぐん} 症候群

24. 自然^{しぜん} 終息性^{しゆうそくせい} (良性^{りやうせい}) 小児^{しやうに} てんかん

25. 反射^{はんしや} てんかん^{しやうこうぐん} 症候群

26. Jeavons^{ジ - ボ ンス} 症候群^{しやうこうぐん}

27. 新生児^{しんせいじ} てんかん

28. 高齢^{こうれい} (初発^{しよはつ}) てんかん

29. その他^{ほか} の部分^{ぶぶん} てんかん

30. その他^{ほか} の全般^{ぜんばん} てんかん

31. その他^{ほか} の未決定^{みけつてい} てんかん

きしやうなんちせい げんいんしつかん
希少難治性^{きしやうなんちせい} てんかん^{げんいんしつかん} の原因疾患

1. 神経皮膚^{しんけいひふしやうこうぐん} 症候群^{けつせつせいこうかしょう} : 結節性硬化症^{スタージ・ウェーバーしやうこうぐん}、Sturge-Weber 症候群、

その他^{ほか} の神経皮膚^{しんけいひふしやうこうぐん} 症候群

2. 皮質^{ひしつ} 発達^{はつたつ} 異常^{いじやう} による^{による} 奇形^{きけい} : 片側巨脳症^{へんそくきよのうしやう}、限局性皮質異形成^{げんきよくせいひしついいけいせい}、

異所性灰白質^{いしよせいはいはくしつ}、多小脳回^{たしやうのうかい}・傍シルビウス裂^{ぼう} 症候群^{れつしやうこうぐん}・裂脳症^{れつのうしやう}、

その他^{ほか} の脳奇形^{のうきけい}

3. ミトコンドリア^{びやう} 病

4. ライソゾーム^{びょう}病
5. ペルオキシソーム^{びょう}病
6. アミノ酸代謝異常症^{たいしやいじょうしょう}
7. 尿素サイクル異常症^{にょうそ いじょうしょう}
8. 有機酸代謝異常症^{ゆうきさんたいしやいじょうしょう}
9. 銅代謝異常症^{どうたいしやいじょうしょう}
10. 脂肪酸代謝異常症^{しぼうさんたいしやいじょうしょう}
11. クレアチン代謝異常症^{たいしやいじょうしょう}
12. 糖代謝異常症^{とうたいしやいじょうしょう}
13. 神経伝達物質異常症^{しんけいでんたつぶつじょうしょう}
14. ビタミン / 補酵素依存症^{ほこうそいぞんしょう}
15. その他の代謝障害^{ほか たいしやしょうがい}
16. 変性疾患^{へんせいしっかん}
17. 腫瘍^{しゅよう}
18. 脳血管障害^{のうけっかんしょうがい}
19. 低酸素性虚血性疾患^{ていさんそせいきょけつせいしっかん}
20. 感染症^{かんせんしょう}
21. 免疫介在性疾患^{めんえきがいざいせいしっかん}
22. 外傷^{がいしょう}
23. 上記に当てはまらない原因疾患^{じょうき あ げんいんしっかん}

3) 登録内容について

この登録システムでは、患者さんの現在の状況や、検査の結果について、RES-R 症例登録センターに登録させていただきます。具体的には、下記の内容を登録します。

入力日、病院カルテ番号、患者さんのイニシャル、生年月日、性別、双胎の

有無、居住都道府県、診断名、病因疾患、遺伝子検査の有無とその所見、

染色体・アレイ CGH 検査の有無とその所見、診察の所見、発達検査の所見、

発作の発症年齢、発作型と頻度、誘因、脳波所見、画像所見、発作以外の問題、

薬物治療や外科治療の有無と内容、その他の治療、現在の社会状況、

利用制度、記入担当医師所属施設、記入担当医師

です。

4) 登録の方法について

医師は、RES-R 症例登録センターに情報を登録します。登録は研究が続く

期間で行われます。

5) 登録実施にあたっての危険性、不利益について

この登録システムでは、検査の結果についても登録しますが、新しく検査をする

必要はありません。病気が他に人に知られることはありません。

6) 登録にかかる費用について

患者さんにはお金はかかりません。

7) 登録された情報の使われ方について

学会発表や論文報告は、十分に議論された後に行われます。

なお、患者数が非常に少ない病気では、世界的な登録システムへ登録することもあります。

8) 登録された情報の取り扱いについて

登録した情報の保存期間は研究班が終了するまでとし、その後は適切に破棄

されます。なお、あなたの意思によりそのデータ提供はいつでも撤回でき、研究

に用いられることはありません。

9) 実施結果の報告について

個人情報削除した登録情報の集計データや研究の進展については、ホーム

ページ (www.res-r.com) にて随時公開いたします。

10) 実施協力に同意しないことによる不利益について

本登録を希望しない場合や、登録を途中で止めた場合でも、治療は今まで通りに行います。

11) お問い合わせ先について

【希少てんかん症候群患者登録システム (RES-R) 全体に関するお問い合わせ

先】

〒420-8688 静岡県葵区漆山886 静岡てんかん神経医療センター内

希少てんかん症候群患者登録システム (RES-R) 事務局

電話：054-245-5446 ホームページ：www.res-r.com

【研究代表者】

国立病院機構静岡てんかん神経医療センター

研究代表者：院長 井上有史（連絡先は上記に同じ）

* RES-R およびこの研究について、わからないことや、聞きたいこと、また何か

心配なことがありましたら、いつでも遠慮なく担当医師におたずねください。

【実施医療機関の研究責任者の連絡先】

順天堂大学医学部附属順天堂医院

〒113-8431

東京都文京区本郷3-1-3

TEL：03-3813-3111

研究責任者：てんかんセンター 脳神経外科 飯村康司

これまでの説明の中で、わからないこと、説明してほしいことがありましたら、

どんなことでも質問してください。

作成年月日 2024年2月12日

(版番号)：第5版