

## 「遺伝性末梢神経障害に関する後方視的研究」

### 1. 研究の対象

遺伝性末梢神経障害と診断されて 2016 年から 2022 年の間に定期的なフォローをされている患者様を対象とします。対象年齢は問いません。

### 2. 研究目的・方法

遺伝性末梢神経障害はこれまでシャルコー・マリー・トゥース病や遺伝性末梢性ニューロパチーなどの名称で扱われていますが、その原因遺伝子は多様であり、いまだに原因不明も多々あります。また多くが小児期から成人期に発症する疾患として知られています。今回、当院にてフォロー中で、本症と診断された症例に関しまして、カルテをもとにその情報を集約して、その傾向を整理することを目的として、本研究を開始しました。これまで、幼児期から小児期発症の遺伝性末梢神経障害は稀でもあるために、まとまった症例数での検討は殆どなされていないのが現状です。当院は、これまで、多数例をフォローしていることから、今回その臨床的、電気生理学的、神経画像、遺伝的検討までを含めた包括的検討を行う予定です。小児期発症で国内で多数例での報告はこれまでなく、我が国での本症の発症傾向を明らかにすることが可能となります。ひいては、将来の治療法開発やプレジジョン・メディシン（精密医療）のための有益な資料となると考えられます。

### 3. 研究に用いる試料・情報の種類

カルテをもとに、発症年齢、診断年齢、性別、現在の運動機能、脳・脊髄画像、遺伝子検査結果、電気生理学的検査結果をまとめていきます。

### 4. 研究期間

2022 年 5 月 20 日～2025 年 5 月 19 日まで

### 5. 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、資料・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ませんので、下記の連絡先までお申出下さい。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。

照会先及び研究への利用を拒否する場合の連絡先

住所：〒989-3126 宮城県青葉区落合 4-3-17

電話：022-391-5111

宮城県立こども病院 副院長・神経科主任科長

研究責任者及：萩野谷 和裕