

研究課題：Wolf-Hirschhorn syndrome の患者に対する抗てんかん薬治療の後方視的検討

1. 研究の目的

Wolf-Hirschhorn syndrome (WHS) は 4 番染色体の端部欠失で引き起こされる先天異常症候群であり、難治性てんかんを合併する可能性が高いと報告されています。いままでは WHS の方に有効な抗てんかん薬の報告が少なく特に新規抗てんかん薬はあまり報告されておられません。本施設でけいれん、てんかん診療を行った WHS 患者の臨床経過、新規抗てんかん薬を含む抗てんかん薬の治療効果について検討します。

2. 研究の方法

本研究では、診療情報の対象期間を 1993 年 1 月から 2020 年 12 月とし、日常診療で実施された以下の項目の集計データを収集します。

対象は、遺伝学的検査と臨床症状から WHS と診断され、埼玉県小児医療センターで 5 歳までにけいれん、てんかんの診療を受けた方とします。

調査項目：患者の年齢、性別、合併症、遺伝学的検査、発作の臨床経過、抗てんかん薬、知能、ADL、予後

3. 研究期間

倫理委員会承認日から 2022 年 3 月 31 日

4. 研究に用いる資料・情報の種類

電子診療録を用いて上記の項目を収集しますが、匿名化を行い個人が特定されることはありません。

5. 外部への資料・情報の提供、研究成果の公表

本研究は、個人情報取り扱いに関して、「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」に適用される法令等に従い、本研究計画書を遵守して実施します。外部への資料・情報を提供することはありません。学会発表、論文により研究

成果を公表する可能性はあります。

6. 研究組織

実施責任者: 埼玉県立小児医療センター 神経科 菊池健二郎

分担研究者: 埼玉県立小児医療センター 神経科 浜野晋一郎、松浦隆樹、平田佑子、堀口明由美、竹田里可子、保健発達部 小一原玲子、遺伝科 大橋博文、大場大樹

7. お問い合わせ先・研究への参加を希望しない場合の連絡先

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内で、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ないので、2022年3月31日まで下記の連絡先へお申出ください。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。

埼玉県立小児医療センター

医事担当（代表 048-601-2200）