

先天・小児型筋強直性ジストロフィー患者さんの心電図に関する研究

1. 研究の対象

遺伝子検査で診断が確定しており、18歳未満で発症した筋強直性ジストロフィー患者さんのうち、2015年4月～2025年3月の間に心電図検査を施行された方。

2. 研究目的・方法

先天・小児型筋強直性ジストロフィー患者さんの心電図の時間的経過を追い、遺伝子の変化（リピート長）や最初の心電図所見、家族歴との関係などを検討し、命に係わる不整脈の出現予測やペースメーカー・植え込み型除細動器の使用の基準を見出すことを目指します。

研究期間：研究機関の長の実施許可日～2030年3月31日

利用又は提供を開始する予定日：2025年9月

3. 研究に用いる試料・情報の種類

情報：生年月、性別、発症年齢、最終観察年月、遺伝学的検査結果（CTGリピート長）、発達の様子といった背景情報や、心電図、心臓超音波検査の結果など

4. 外部への試料・情報の提供

外部へのデータの提供は、書留郵便等で行います。対照表は、当機関研究責任者が保管管理します。

5. 研究組織

（利用する者の範囲）

研究代表機関：大阪大学 高橋正紀

共同研究機関：広島大学病院 医療安全管理部 伊藤英樹

大阪母子医療センター 青木寿明

東京女子医科大学 石垣景子

国立精神・神経医療研究センター 小牧宏文

兵庫医科大学 竹島泰弘

国立病院機構あきた病院 小林道雄

国立病院機構仙台西多賀病院 高橋俊明

国立病院機構鈴鹿病院 久留聡

国立病院機構大阪刀根山医療センター 松村 剛

国立病院機構沖繩病院 橋口 昭大

6. 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、試料・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すので、下記の連絡先までお申出ください。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。

照会先および研究への利用を拒否する場合の連絡先：

患者相談窓口 沖縄病院地域医療連携室

〒901-2214 沖縄県宜野湾市我如古 3-20-14

電話 098-898-2121

研究責任者：

国立病院機構沖縄病院 脳神経内科部長 橋口昭大

研究代表者：

大阪大学大学院医学系研究科 生体病態情報科学講座 臨床神経生理学 高橋正紀

〒565-0871 大阪府吹田市山田丘 1-7

電話 06-6879-2587