

### 兵庫医科大学 研究実施のお知らせ

兵庫医科大学で実施しております以下の研究についてお知らせ致します。

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できますのでお申出下さい。

また、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、診療されているご担当医または、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。

研究課題名	骨系統疾患の臨床症状や発達状況に関する調査研究 [倫理審査受付番号：第 4148 号]
研究責任者氏名	澤井 英明
研究機関長氏名	兵庫医科大学 学長 鈴木敬一郎
研究期間	2022 年 8 月 3 日 ~ 2028 年 3 月 31 日
研究の対象	次に示す患者さんを研究対象とします。
	疾患名：骨系統疾患のうち次の疾患 TRPV4 異常症（変容性骨異形成症等） / 骨パジェット病 診療科名等：兵庫医科大学遺伝子医療部および全国の 当該患者さんを診療されている医療機関 ----- 2024 年 9 月までに調査実施する医療機関で診断がされている方。（調査実施は 12 月まで実施）
研究に用いる 試料・情報の種類	試料等 カルテ情報（診療の過程で取得） アンケート（研究目的で 取得） その他（ ）
研究目的・意義	骨系統疾患の中で国の難病支援制度である指定難病の申請対象となる疾患 を調べることが目的です。骨系統疾患の方がどのような臨床症状や発達状況 を示し、医療上の問題点は何なのかといったことは不明な点が多いため、本調 査ではそれらを調べ、必要と判断されれば指定難病に申請します。同じ病気の方 々、そのご家族や担当されている医師へ、医療上や社会上の情報提供を行います。
研究の方法	骨系統疾患のうち TRPV4 異常症（変容性骨異形成症等）と骨パジェット病の 患者さんをみておられる医療機関に調査依頼を行います。当該疾患の患者さ んの調査用紙を各医療機関に送付し、ウェブ上入力または入力結果を返送い だきます。小児慢性特定疾病と指定難病の評価項目に準じて設定しています。 TRPV4 異常症 <基本情報> 生年 年齢 性別 TRPV4 異常症の具体的な疾患 名 A.症状 B.単純 X 線所見 C.遺伝学的検査等 D.鑑別診断 <重症度 評価> <重症度分類> 日本版 modified Rankin Scale (mRS) 日本脳卒中学会版 食事・栄養の評価スケール 日本脳卒中学会版 呼吸 の評価スケール <その他> 症状の概要や経過など特記すべき事項 骨パジェット病 <基本情報> 年齢区分と人数 <重症度評価>

個人情報の 取扱い	個人が特定できる情報は取得しません。誰のデータか分からない状態で入手し、分析されます。国が定めた「人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針」に則って、個人情報は厳重に保護され、研究結果の発表に際しても、個人が特定されることはありません。
本研究に関する 連絡先	診療科名等：遺伝子医療部 担当者 職位・氏名：教授・澤井 英明 [電話] (平日 9～17時) 0798 - 45 - 6346 (上記時間以外は対応しておりません) [FAX] 0798-45-6347      [メール] sawai@hyo-med.ac.jp