

## 5

## 22q11.2 欠失症候群をもつ方やご家族の方へ レジストリ登録 ご協力をお願い

### ● 何のための研究ですか？

#### 研究の意義と目的

22q11.2 欠失症候群は、心臓の病気を合併しやすいほかに、一人ひとりに違った症状が表れる病気です。からだの症状で困っている人もいれば、こころの問題で苦しむ人もいて、その程度も軽い人から重い人まで様々です。そのために、22q11.2 欠失症候群の人たちに必要な支援は多様で、既存の支援の枠組みからこぼれ落ちやすくなり、日常生活や学校生活などでこれまでたいへんなご苦労をなさってこられたと思います。

さらに、本症候群を含めた難治性疾患は、一般人口中の頻度がやや少ないこともあり、全国の皆さまが医療、学校、福祉上でどういった困難を抱えていらっしゃるかの全体像が不明となりやすく、支援の体制作りや治療法の開発において遅れが生じやすい状況にあります。

こうした状況の解決に向けて、私たちは**レジストリ登録**という研究に取り組みさせていただきます。患者さんの基本情報を、個人情報保護に最大限の配慮をしたうえで、日本医療研究開発機構（AMED）が運営する難病プラットフォームの「22q11.2 欠失症候群レジストリ」というシステムに登録させていただく研究です。これにより、本症候群の方々の症状や生活上の困難が年齢とともにどのように変化していくのかの全体像を知り、支援の体制づくりを進めていくことができます。また、今後行われるさまざまな研究にご協力をご依頼するためのデータベースとしても活用されます。さらに、研究機関を増やしていくことで、一つの機関で行うより多くの方の情報や試料が集まるため、治療法の開発がより効果的に行えるようになります。

### ● 誰が行うのですか？

#### 研究体制の概要

**研究開発代表者** 東京大学医学部附属病院 精神神経科 笠井清登

**研究期間** 2019年6月～2023年3月（その後も研究の継続に努めます）

本研究は、下記の支援を得て実施いたしております。

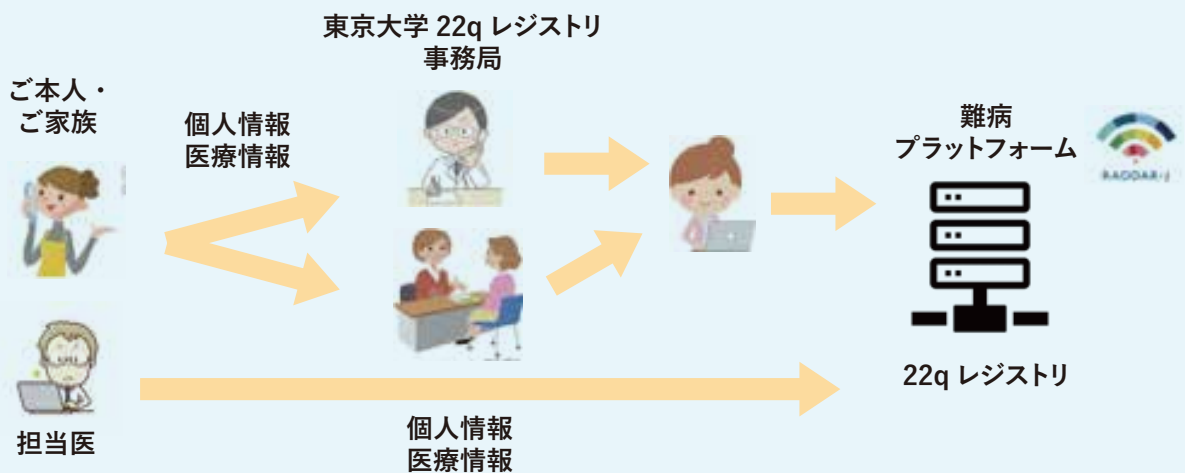
- ◆ 日本医療研究開発機構（AMED）難治性疾患実用化研究事業 診療に直結するエビデンス創出研究「身体・知的・精神3障害を併存する難病モデルとしての 22q11.2 欠失症候群 AYA 世代の統合的支援に向けたエビデンス創出」
- ◆ 三菱財団自然科学研究助成「22q11.2 欠失症候群に合併する精神病症状発症基盤の解明」

## ● 何をどのように行うのですか？

研究内容の詳細

### レジストリ研究

- ご協力をお願いする対象者は、**ご本人**ですが、ご家族による代行入力が可能です。
- **何をどこで登録するか**  
日本医療研究開発機構（AMED）難病プラットフォームが運営するレジストリ（データベース）にご本人の基本的な医療、生活上の情報を登録いただきます。
- **登録方法**  
ご本人またはご家族と、東京大学レジストリ事務局とで、対面または書面、電話等のやり取りをすることで登録します。今後追加される分担研究機関にかかりつけの方は、ご本人の同意のもと、主治医を通じて登録することも可能となる予定です。
- **個人情報について**  
個人情報の保護には万全の体制がとられます。
- **謝礼**  
些少ですが、5,000円相当のクオカードを差し上げます。交通費は原則自己負担ですが、遠方からお越しの場合、旅費について別途ご相談させていただきます。



レジストリ研究へのご協力を検討いただける方へ

以下の形式でメールにてご連絡ください。22q.research@gmail.com

- タイトル：「レジストリ研究参加希望」
- 本 文：【郵便番号・ご住所】【お電話番号】  
【お子様の氏名・性別・生年月日】【親御さんの氏名】

本研究についてのお問合せ

東京大学 22q 研究事務局 22q.research@gmail.com

## FAQ1



本人の年齢は何歳から何歳までですか？乳幼児（あるいは成人）でもいいですか？

♣ 年齢の制限はありません。



本人の合併症に心疾患や精神疾患などの指定はありますか？

♣ 合併症に指定はありません。合併症のない方もご参加いただければ幸いです。



本人が質問等に答えられる年齢（知能）でないといけませんか？

♣ ご本人に質問に答えていただくことが難しい場合、ご家族に代理でお答えいただけます。



特段、本人は合併症での通院はしていませんが、調査に参加できますか？

♣ 全く合併症のない方でも調査にご参加いただけます。

### <調査について>



登録のメールはいつまでにすればいいですか。調査研究のスケジュールから、望ましい時期（期間）があれば教えてください。

♣ 特に望ましい時期等はありません。参加される方のご都合のよいタイミングでご参加いただければ幸いです。



## FAQ2

### Q6

**本人、親、それぞれにレジストリ登録の同意をとるのですか？また、その際に、どの程度、病気のことを話しますか？**

- ♣ 同意できる判断能力が十分と考えられる成人の方には、ご本人の同意だけで参加いただけます（インフォームドコンセント）。同意できる判断能力が十分でないと考えられる場合や未成年の方には、代諾者（ご家族）の同意をいただきますが、その際も、ご本人にも分かりやすい言葉で説明し、研究への参加を賛同していただいたうえで行います（アセントといいます）。同意のための説明文書に本症候群のことが書かれています。ご心配な場合は、ご家族の方に、あらかじめレジストリに登録する内容などをご覧いただいてから、研究への参加をご検討いただけますので、遠慮なくお尋ねください。

### Q7

**本人やきょうだいに病気の告知をしていない場合でも、調査に支障はないでしょうか？告知をしていないと調査に参加できませんか？**

- ♣ 同意をいただく際の説明文書に本症候群の名前が出てきますので、告知や何らかの説明がなされていることが前提です。

### Q8

**現在かかっている医療機関に、調査に参加することを話した方がよいのでしょうか？**

- ♣ 必ずしもお話になる必要はありませんが、逆にお話していただいても全く問題ありません。

### Q9

**東京大学に出向かないとレジストリに登録できませんか？**

- ♣ 電話や郵送でも登録内容をお答えいただくことが可能となっております。もちろん、直接対面式で聞かせていただいても結構です。

### Q10

**現在かかっている医療機関の医師を通じて登録できますか？**

- ♣ この研究への参加医療機関を今後増やしていく予定ですので、もしその医療機関におかかりの方であれば、医師を通じて登録いただくことも可能です。

## FAQ3

### <研究について>

Q11

**研究の成果について、調査に参加した人も知ることはできますか？**

- ✻ 研究の成果は、ホームページや、ご本人・ご家族の方に開かれたシンポジウム等を通じて知ることができます。

### <個人情報の保護について>

Q12

**レジストリ研究では氏名などの個人情報も聞かれますが、なぜ必要なのでしょう？個人情報の保護は大丈夫でしょうか**

- ✻ たとえば1歳時に心臓の手術を受けた医療機関でレジストリに登録をし、その後、10歳時に別の合併症がきっかけでふたたび登録がなされた場合、同じ方かどうかを判別するために必要です。また、主治医の異動などがあっても、患者さんの追跡が可能となります。また、新たな研究を行う際などに、東京大学レジストリ事務局から再度ご連絡をさせていただく場合にも必要です。

個人を直接特定できる個人情報は、その他の臨床情報とは分離されサーバで独立して保管され、通常の暗号化より強固なセキュリティで管理されます。

Q13

**レジストリに登録される情報に氏名等の個人情報が含まれるということは、レジストリを用いた研究を希望する他の研究者や企業等に個人情報が知られてしまうのでしょうか。**

- ✻ そのご心配はありません。他の研究者や企業等が、レジストリに登録された情報について研究を希望する場合、東京大学の事務局に申し込んでもらい、研究の有用性などを審議します。そのうえで、氏名などの個人情報を含まない情報のみが、東京大学事務局から研究者に渡されます。