

1) 研究課題名

Autosomal recessive bestrophinopathy (ARB) の臨床像の検討

2) 研究の背景

近年 Autosomal recessive bestrophinopathy (ARB) と呼ばれる新しい遺伝性網膜変性疾患が提唱されました。この疾患は BEST1 と呼ばれる遺伝子の異常によって生じることが分かりました。2008 年にアメリカで初めて報告されましたが、まだ日本での報告はなく、世界でも少数例の報告しかないのでどのような網膜所見なのか解明されてないことが多くあります。そのため診断が難しく、日本でもこの疾患を診断されていない患者がいると考えられます。

3) 研究目的

今回の研究では 2006 年から 2017 年の間に名古屋大学、慈恵医科大学、東京医療センターで ARB と診断された症例の診療記録からこの疾患の臨床像の特徴を検討し、どのような診断に有用な所見があるかを検討します。

4) 研究対象者

名古屋大学で ARB と診断された 13 症例に加え他の 2 施設で ARB と診断された患者を含めて検討します。

5) 研究方法

調査は全て、今までに記録された診療情報をもとに行い、新たな追加検査は必要としません。具体的には、診療録に記載されている眼底写真、網膜断層写真、補償光学眼底カメラ、眼底自発蛍光所見、蛍光眼底造影所見、視力、視野、網膜電図、眼球電位図、屈折、眼圧の検査結果及びカルテに記載された病歴から調査します。画像や検査結果の評価は十分な検査、画像診断の経験を有する複数の眼科医により行います。

6) 倫理面の配慮

本研究はヘルシンキ宣言を遵守し、臨床研究に関する倫理指針に従って行われます。本研究は倫理審査委員会の承認を得た後に行われ、すべての研究者は患者さんの人権、福祉および安全に最大限に確保するように努力します。この研究にあたって、個人情報や直接同意できるような情報は使用いたしません。

7) 研究結果の公表について

この研究結果は、学会発表および学術論文として公表される予定です。

8) 費用について

この研究に関して、患者さまへ追加でご負担いただく費用はありませんし、また謝礼もございません。

9) 問い合わせなどの連絡先

名古屋大学医学部眼科 眼科 講師 上野 真治

住所：名古屋市昭和区鶴舞町 65

電話番号：052-744-2275 FAX：052-744-2275

苦情の受付窓口 経営企画課：052-744-2479