

## 『当院で血管型エーラス・ダンロス症候群と診断された患者さんへ』

「血管型エーラスダンロス症候群 (Vascular Ehlers-Danlos Syndrome: VEDS) における頭頸部領域の血管性病変の実態と治療成績：全国調査」に関する研究

[研究代表者]

大阪大学大学院医学系研究科 脳神経外科学 講師 中村 元

[当院における研究者]

研究責任者：香川県立中央病院 脳神経外科 診療科長 市川 智継

研究分担者：香川県立中央病院 脳神経外科 医長 西廣 真吾

：香川県立中央病院 脳神経外科 医長 高橋 悠

### 1. 研究の対象

2013年1月1日から2022年3月31日の間に日本脳神経血管内治療学会専門医修練施設において、非外傷性頸動脈解離、非外傷性椎骨動脈解離（硬膜内を除く）、非外傷性内頸動脈海綿静脈洞瘻、非外傷性椎骨動静脈瘻 (Vertebro-Vertebral arteriovenous fistula: VVAVF)、非外傷性頸動脈破裂、非外傷性椎骨動脈破裂と診断された50歳以下の方を対象とします。また、上記以外の頭頸部血管異常を認められた方のうち、VEDSと診断された（もしくは疑われた）50歳以下の方も対象とします。

### 2. 研究目的・方法

研究目的：エーラス・ダンロス症候群 (Ehlers-Danlos syndrome: EDS) は、特徴的な皮膚の伸び縮み、関節の緩みなどの結合組織の弱さにより症状をきたす遺伝性の病気です。症状と原因から6つのタイプに分類されています。血管型エーラス・ダンロス症候群 (Vascular Ehlers-Danlos syndrome: VEDS) は、Ⅲ型コラーゲン遺伝子 (COL3A1) に異常が存在し、動脈、腸管、子宮の脆弱性を特徴としています。血管の病気に関しては動脈瘤、動脈と静脈が直接吻合する動静脈瘻、血管の内膜の破綻による動脈解離などを生じます。20歳までに25%、40歳までに80%が重大な合併症を生じ、死亡年齢の中央値は48歳とされています。本症は、重篤な合併症を来たしうるにもかかわらずその希少性から、予防法、治療法が確立されていません。本研究では全国の脳血管内治療施設より多数の症例を集積し、その臨床像と脳神経外科領域の合併症、治療成績を詳細に検討することにより、VEDSに伴う合併症ならびにその治療成績を明らかにし、治療方法を確立することを目的としています。

方法：2013年1月1日から2022年3月31日の間に、日本脳神経血管内治療学会専門医修練施設でVEDSが疑われた症例の情報を大阪大学医学部附属病院で集積し、頭頸部血管合併症ならびに治療法、神経学的予後を後方視的に検討し、解析します。

当院の役割は情報提供（症例登録）のみです。

研究期間：2022年8月22日臨床研究専門委員会承認後～2023年12月31日

### 3. 研究に用いる試料・情報の種類

a. 患者背景：性別、年齢、症状、診断名、頭頸部ならびにその他の血管合併症、転帰

カルテ番号等

- b.画像：CT、MRI、DSA 画像等
- c.治療内容：外科的加療、血管内治療、保存的加療
- d.治療方法：母血管閉塞、経動脈的塞栓、経静脈的塞栓
- e.治療結果、治療合併症、臨床転帰等

#### 4. 外部への試料・情報の提供

Excel data のケースカード（患者背景情報、治療方法、転帰）を作成します。全国の日本脳神経血管内治療学会専門医修練施設に本研究への症例データ提供依頼を行い、同時にケースカードを配布します。症例データ提供の了解が得られた施設は研究参加施設として施設名と各施設の担当者を登録します。症例提供施設は匿名化（対応表は施設ごとで保管し、検討会では共有しない）を施した上、ケースカードを管理者（事務局）のみが閲覧可能としたクラウドサーバー上にアップロードします。登録締め切り後に事務局で Excel data のケースカードをダウンロードし、stand alone のコンピュータに一括保存します。

#### 5. 研究組織

研究機関の名称	本研究における役割
大阪大学	研究代表者・情報提供・解析
岡山大学	情報提供・解析
久留米大学	情報提供・解析
大分大学	情報提供・解析
筑波大学	情報提供・解析
聖路加国際病院	情報提供・解析
東海大学	情報提供・解析
慶応大学	情報提供・解析
熊本大学	情報提供・解析
大阪医療センター	情報提供・解析
富山大学	情報提供・解析
藤田医科大学	情報提供・解析
京都大学	情報提供・解析
広南病院	情報提供・解析
虎の門病院	情報提供・解析
昭和大学	情報提供・解析
香川県立中央病院	情報提供

#### 6. 個人情報 病歴、既往歴の保護

診療情報を利用する際には、個人情報との照らし合わせが必要になることがあります。ただし、個人情報は匿名化（とくめいか誰のものであるか特定できないようにする）して取り扱いますので、個人情報が外部に漏れることはありません。

#### 7. 患者さんから得た情報の保存・保管について

患者さんから得た情報は本研究以外には一切用いません。研究終了後5年間厳重に保存し、保存期間が過ぎたら、匿名化した状態で適切に破棄します。

8. この臨床研究の成果を公表する際における、患者さんの個人情報の取扱いについて  
この臨床研究の成果を、学会などでの発表や医学誌への投稿などを通じて公表することがあります。そのような場合においても、この臨床研究に参加いただいた患者さんの個人が特定される情報は含まれておりませんので、個人が特定されることは一切ありません。

#### 9. 費用の負担

通常の保険診療の範囲内で実施いたします。本研究に関する患者さんの費用負担は一切ありません。

#### 10. 健康被害が発生した場合の補償について

過去の診療情報を用いた研究ですので、患者さんご自身に健康被害は生じません。

#### 11. 利益相反

利害の衝突によって研究の透明性や信頼性が損なわれるような状況は生じません。

#### 12. 自由意思による参加、拒否および撤回

本研究への情報提供は患者さんの自由意思によりますが、原則として、不同意の意思表示がない場合には同意があったものとみなし、情報等を研究に使用させていただきます。不同意や同意撤回の場合には、いつでも研究責任者に申し出てください。情報は速やかに破棄いたします。ただし、同意を撤回したときすでに研究成果が論文などで公表されていた場合や、完全に匿名化され個人が特定できない場合などには、破棄できないこともあります。

なお、本研究に不同意の場合であっても、当院での治療に一切不利益を受けることはありません。

#### 【当院の問い合わせ・連絡先】

住所：〒760-8557 高松市朝日町1-2-1

電話番号：087-811-3333（代表）

香川県立中央病院 脳神経外科 診療科長 市川 智継 ※研究責任者

香川県立中央病院 脳神経外科 医長 高橋 悠 ※研究実施者

#### 13. 本研究に関する問い合わせ先

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できますのでお申し出下さい。

#### 【問い合わせ・連絡先（代表施設）】

住所：〒565-0871 大阪府吹田市山田丘 2-2

電話番号：06-6879-3652

研究代表者：大阪大学大学院医学系研究科 脳神経外科学 中村 元