

研究課題名	コケイン症候群の症例登録レジストリ
研究の意義・目的	本研究は大阪公立大学が中心となって行う研究です。 コケイン症候群は、指定難病に指定されている疾患です。日光過敏症、特異な老人様顔貌、皮下脂肪の萎縮、低身長、著明な栄養障害、視力障害、難聴なども伴う稀な疾患で、常染色体劣性形式で遺伝する病気とされています。しかし、とてもまれな疾患でありまだまだわからないことがたくさんあります。今回日本でコケイン症候群が疑われているまたはコケイン症候群と診断されている方々に、診療情報を提供いただくことでコケイン症候群についての情報を集めて、コケイン症候群についてどのような医学的アプローチが望ましいかなどを考えていくことを目的にしています。
研究を行う期間	2022年2月28日～ 2027年3月
研究協力をお願いしたい方(対象者)	2027年3月までに下記の機関で、コケイン症候群の疑いまたはコケイン症候群の診断をうけた方が対象となります。
協力をお願いしたい内容と研究に使わせていただく試料・情報等の項目	診療の過程で得られた下記項目を本研究に使用させてください。 診療情報等：【病歴、診断名、年齢、性別、既往歴、遺伝子検査データ、症状】
試料・情報の他機関への提供	この研究は 大阪公立大学皮膚病態学・医療統計学と大阪医科薬科大学皮膚科で頂いた情報を研究に使わせていただきます。他機関への情報の提供の際は、特定の個人を識別できない形で提供します。
この研究を行っている共同研究機関	大阪公立大学 皮膚病態学 橋本隆 大阪医科薬科大学 皮膚科 森脇真一
試料・情報を管理する責任者	代表研究機関・研究代表者：大阪公立大学 皮膚病態学 橋本隆
本研究の利益相反	利益相反の状況については研究者等が利益相反マネジメント委員会に報告し、その指示を受けて適切に管理します。厚生労働科学研究費補助金「皮膚の遺伝関連性希少難治性疾患群の網羅的研究」の研究費を使用して実施されます。本研究に関連し開示すべき利益相反関係にある企業等はありません。
研究に協力をしたくない場合	下記に連絡することでいつでも本研究への協力を拒否することができます。また、研究への協力を断っても、診療に関する不利益等を受けることはありません。
連絡先	大阪公立大学大学院医学研究科 皮膚病態学 (担当者氏名) 橋本 隆 電話番号：(06) 6646-6630