

「遺伝性網膜ジストロフィに対する遺伝学的検査に関する意識調査研究」

アンケート調査へのご協力をお願い

研究代表者：宮崎大学医学部眼科学

教授 池田 康博

1. 概要

本アンケートは、宮崎大学医学部眼科学の池田康博が研究代表者として実施する「遺伝性網膜ジストロフィに対する遺伝学的検査に関する意識調査研究」について調査するものです。遺伝性網膜ジストロフィとは、遺伝子のキズが原因で網膜の機能に障害をきたす一連の遺伝性進行性の疾患の総称です。代表的な疾患には網膜色素変性やアッシャー症候群、黄斑ジストロフィ等があります（加齢黄斑変性は含みません）。遺伝性網膜ジストロフィははまだ有効な治療法がありませんが、現在様々な治療法の開発が進められています。特に、遺伝子治療は日本においてもRPE65遺伝子変異を有する患者さんを対象とした治療薬が承認される等、実用化され始めており、病気の原因となる遺伝子を明らかにすることが診療上重要になります。これに伴い、近々、遺伝性網膜ジストロフィの患者さんを対象とした遺伝学的検査（病気の原因となっている遺伝子を調べる検査）が日常的な診療に導入されることが予想されます。この様な背景から、今回、全国規模で遺伝性網膜ジストロフィの患者さん及びそのご家族を対象に、遺伝学的検査に関する意識調査を計画しました。

2. 目的

本研究の目的は、遺伝性網膜ジストロフィの患者さん及びご家族に対し、遺伝学的検査（アンケート内には「遺伝子の検査」と記載しています）に対する意識調査を実施し、その結果を踏まえ、患者会や学会等で遺伝学的検査の正確な理解と普及に向けた啓蒙活動を実施することです。

3. 対象および実施期間

対象：遺伝性網膜ジストロフィの患者さんおよびそのご家族（配偶者、親、子）

実施期間：2023年10月1日から2025年3月31日

4. 本アンケートについて

本アンケートへの回答は自由であり、参加しない場合でも何ら不利益を被ることはありません。アンケートは最大24問で、回答に所要する時間は20分から25分程度です。アンケートは、下記URLまたはQRコードから入力フォームへお進みください。なお、集計の都合上、回答はお一人につき1回でお願いいたします。質問等がある場合は、担当の馬渡までご連絡ください。

宮崎大学医学部眼科学 池田 康博 （担当：馬渡 剛）

電話：0985-85-2806

メールアドレス：miyadaiganka_study@med.miyazaki-u.ac.jp

• アンケート

ご本人用

URL: <https://forms.gle/YLR8IGfVBnnYzQ9N8>



ご家族用

URL: <https://forms.gle/Fuo9HkJgpwVl7Lqs7>

