

当院で診療を受けられた患者さん・ご家族様へ
臨床研究へのご協力のお願い

当院では、以下の臨床研究に参加しています。この研究では、普段の診療で得られた情報を使用させていただくものです。この研究のために、新たに診察や検査などを行うことはありません。以下の情報を研究に用いられたいとお考えの患者さんまたはご家族の方は、遠慮なくお申し出ください。お申し出いただいた患者さんの情報は使用いたしません。また、研究への参加にご協力いただけない場合でも、患者さんに不利益が生じることは一切ありません。

非コード RNA 病(ReNU 症候群)の臨床的特徴に関する後方視的調査研究

1. 対象となる患者さん

- 1) 1990 年から 2025 年までに ReNU 症候群・その他の非コード RNA 病が確定し、当院を受診された患者さん
- 2) 研究開始日以降に当院を受診し、臨床検査で診断が確定した患者さん

2. 本学担当者

奈良県立医科大学 小児科学教室 竹田 洋子

代表研究機関 : 神奈川県立こども医療センター・遺伝科・黒田友紀子

共同研究機関 : 国立成育医療研究センター・遺伝診療センター・黒澤 健司

帝京大学医学部・小児科学講座・三牧 正和

大阪母子医療センター・遺伝診療科・岡本 伸彦

埼玉県立小児医療センター・遺伝科・大場 大樹

3. 研究の目的と意義

発達遅滞の病因解明や医療管理は医学上の大きな課題です。最近、新規疾患の ReNU 症候群が発見され、発達遅滞の原因の中で 0.5%前後と最も頻度が高いとされていますが、本邦での実態は不明です。ReNU 症候群はタンパクにならない非コード RNA が原因の非コード RNA 病の 1 つです。本研究では、ReNU 症候群・その他の非コード RNA 病のこともたちの医療管理の実態や発生頻度、さらには自然歴や予後などを明らかにして、これまで知られていない疾患の全体像を明らかにするものです。得られた結果は、遺伝カウンセリングや疾患管理指針の策定により診療に直接還元されることを目的としています。

4. 研究の方法

5. に示す情報を対象の患者さんのカルテから収集し、ReNU 症候群・その他の非コード RNA 病のこどもたちの医療管理の実態や発生頻度、さらには自然歴や予後などを明らかにして、これまで知られていない疾患の全体像を明らかにするものです。

5. 使用する情報

診療情報：検査結果、臨床症状、成長・発達の記録、生活歴（学校・医療サービス）、家族歴など

6. 情報の管理責任者

奈良県立医科大学 学長 嶋緑倫

代表研究機関： 神奈川県立こども医療センター・遺伝科・黒田友紀子

7. 研究の実施体制

この研究は、他の機関と共同して実施します。実施体制は以下のとおりです。

本学の担当者

奈良県立医科大学 小児科学教室 竹田洋子

研究代表者

神奈川県立こども医療センター・遺伝科・黒田友紀子

共同研究機関と研究責任者

国立成育医療研究センター・遺伝診療センター・黒澤 健司

帝京大学医学部・小児科学講座・三牧 正和

大阪母子医療センター・遺伝診療科・岡本 伸彦

埼玉県立小児医療センター・遺伝科・大場 大樹

8. 外部機関への情報等の提供

この研究で使用する情報を以下の機関に提供します。提供する際は、患者さんのお名前等は削除し、個人を直接特定できないようにします。

機関名：神奈川県立こども医療センター

研究責任者：遺伝科 黒田友紀子

提供方法：郵送、もしくは電子的配信

この研究で使用する情報を上記の共同研究機関で共有して研究を行います。共有する際は、患者さんのお名前等は削除し、個人を直接特定できないようにします。

提供方法：郵送、もしくは電子的配信

提供先が講ずる個人情報の保護のための措置について

神奈川県立こども医療センターが講ずる個人情報の保護のための措置については、研究 ID を付与し、管理すること、また、画像などの情報については氏名、生年月日を削除します。

9. 研究期間

研究機関長の実施許可日～2030 年 3 月

10. 個人情報の取り扱い

対象となる患者さんの個人情報は厳重に管理し、利用する情報等からはお名前や住所等、個人を特定できる情報は削除し、研究番号に置き換えて使用します。また、研究成果を学会や学術誌等で公表する際も個人を特定する情報は公表しません。

この研究は奈良県立医科大学 医の倫理審査委員会の承認を受け研究機関の長の許可を得ています。この研究において、ご自身の提供された情報等についてお問い合わせされたい、もしくは利用を拒否したいなどの場合には下記にご連絡ください。

11. 研究に関する情報の公開について

研究の成果は研究終了後、医学雑誌、学会、患者シンポジウム等で発表されます。

12. お問い合わせ先

奈良県立医科大学附属病院 小児科 竹田 洋子

住所：奈良県橿原市四条町 840 番地

電話：0744-22-3051

e-mail：murmur1222@naramed-u.ac.jp

神奈川県立こども医療センター・遺伝科・黒田友紀子

住所：神奈川県横浜市南区六ツ川 2-138-4

電話：045-711-2351

e-mail：kuroda.Ob2Om@kanagawa-pho.jp