

研究実施のお知らせ

2023 年 05 月 17 日 ver. 1.0

研究課題名

ヌーナン症候群の遺伝学的検査を行った患者の臨床像の検討

研究の対象となる方

2020 年 4 月から 2023 年 4 月までの間に島根大学医学部附属病院でヌーナン症候群の遺伝学的検査を行った方。

研究の目的・意義

ヌーナン症候群は、最近の研究により、本症は RAS/MAPK シグナル伝達経路の異常であることがわかり、現在 13 個の原因となる遺伝子が知られています。また、ヌーナン症候群のうち、約 20%は原因の遺伝子の変化が見つからない場合もあるとされています。遺伝子のタイプなどにより、若干症状の出方に違いがあることが分かっていますが、未だにわからないところが多くあります。2020 年 4 月より保険適応で遺伝学的検査を行えるようになり、ヌーナン症候群の遺伝学的検査を行う患者さんが増えてきました、本院でヌーナン症候群の遺伝学的検査を行った方の臨床像と検査結果について検討し、今後のヌーナン症候群の診療に役立てたいと思っています。

研究の方法

対象となる患者様の電子カルテ記載より、年齢、性、身長、体重、既往歴、家族歴、出生体重・身長、ヌーナン症候群の兆候（顔貌、胸郭の異常、精神遅滞、停留精巣、リンパ管形成）、骨年齢、両親の身長、診断名、合併症、心機能、遺伝学的検査結果、知能検査、内分泌負荷試験および血算、生化学的所見（IGF1、甲状腺ホルモン、TSH、FSH、LH、E2 あるいはテストステロン、AST、ALT、LDH、BUN、Cr、BNP、Na、K、Cl、Zn ALP など）の検査値、治療：成長ホルモン、手術など、予後：生命、成長、精神発達などについて調べます。集めた情報より、遺伝子型のタイプによって、患者さんの臨床像に違いがあるかについて検討します。

個人情報の取り扱いについて、収集したデータを外部環境と接続の無いパソコンを用いて Excel ファイルに入力し、管理された PC 内にパスワードロックをかけて保管します。収集したデータには、独自の研究番号を割り付けて取り扱います。研究番号と氏名・診療録番号との対応表は、個人情報管理者が島根大学医学部小児科学講座医局の鍵のかかるキャビネットに厳重に保管します。

研究の期間

2023年9月5日～2025年12月まで

研究の公表

この研究から得られた結果は、医学関係の学会や医学雑誌などで公表します。

研究組織

この研究は次の機関が行います。

研究責任者（研究で利用する情報の管理責任者）：

島根大学医学部小児科学講座 竹谷健

情報の利用停止

ご自身の情報をこの研究に利用してほしくない場合には、ご本人または代理人の方からお申し出いただければ利用を停止することができます。

なお、利用停止のお申し出は、2024年10月までをお願いいたします。それ以降は解析・結果の公表を行うため、情報の一部を削除することができず、ご要望に沿えないことがあります。

相談・連絡先

この研究について、詳しいことをお知りになりたい方、ご自身の情報を研究に利用してほしくない方、その他ご質問のある方は次の担当者にご連絡ください。

研究責任者：竹谷健

島根大学医学部小児科学講座

〒693-8501 島根県出雲市塩冶町 89-1

電話 0853-20-2220 FAX 0853-20-2215