

日本人骨形成不全症患者登録による遺伝子型と臨床像の解析（多施設共同研究） へのご協力をお願い

この度、神奈川県立こども医療センター・内分泌代謝科では「骨形成不全症」の患者さんを対象に「遺伝子型と臨床像の解析」に関する多施設共同観察研究（後ろ向きコホート研究）を行っております。

【研究の目的】

骨形成不全症(osteogenesis imperfecta: OI)は、主に I 型コラーゲンの異常により骨強度が低下し、易骨折性や進行性の骨変形をもたらす先天性疾患です。その原因として約 20 の原因遺伝子が報告されています。現在、骨強度を改善するためにビスホスホネート製剤の投与が標準治療となっていますが、重症例には治療効果が乏しいという課題があります。抗 RANKL 抗体であるデノスマブ、抗 TGF- β 抗体、抗スクレロスチン抗体といった分子標的薬や、シャペロン分子である 4-フェニル酪酸(4PBA)が新規治療薬として研究されており、今後これら新規治療法の開発が進むに従い、遺伝子バリエーションに基づく治療法の選択や個別化医療の発展が期待されます。

これまで、日本人 OI 患者における大規模な検討は行われておらず、情報が不足しています。そこで本研究では多施設共同で原因遺伝子の病的バリエーションが同定された日本人 OI 患者の登録を進め、その病歴、現症、血液・尿検査所見、画像検査所見、治療内容を検討し、日本人 OI における遺伝子型と病態の関連性をより明らかにすることを目的とします。このような患者登録が行われることで、個々の患者に最も適した医療が提供できることが期待されるとともに、本疾患の診断基準、重症度分類、治療介入基準、治療終了基準などを組み込んだ診療ガイドラインの策定にも貢献することが期待されます。

【研究に利用する情報の項目】

診療録（電子カルテ）から、必要な臨床情報や検査所見（下記）を抽出します。

① 患者背景情報

医療機関名、性別、生年月、遺伝子解析結果 など

② 調査項目

病歴、現症、血液・尿検査所見、画像検査所見、治療内容とその有効性や有害事象など 後方視的・経時的に調査する

【研究対象の範囲】

当院で骨形成不全症と診断され、遺伝子解析が実施済の患者

【情報の管理について】

診療記録や検査結果等の個人情報、匿名化したうえで研究代表施設に送付します。研究代表施設では登録番号にて登録を行います。当院を含む各実施医療機関では、登録番号における対応表を紙媒体にて管理し、鍵をかけて厳重に保管します。当院の個人情報管理責任者は、内分泌代謝科 水谷 陽貴です。

本研究はヘルシンキ宣言（2013年10月WMAフォルタレザ総会での修正版）及び人を対象とする医学系研究に関する倫理指針（2014年12月22日（2017年2月28日一部改訂））に従って実施され、患者さんの個人が特定できる情報とは切り離したうえで使用するため、個人情報が外部に漏れることはありませんし、プライバシーには十分に配慮して行います。また、研究の成果は関係の学会や学術雑誌で発表されますが、患者さん個人を特定できることはありません。

- ・ 本研究は、研究代表者が日本小児内分泌学会から獲得する研究費を使用する予定です。
- ・ 研究者は企業等から独立して計画を立案し実施いたしますので、本研究の結果および解析等に影響を及ぼすことはありません。

本研究の対象となる患者さんでご自身やお子さんの情報は利用しないで欲しい等のご要望がございましたら、下記連絡先までご連絡ください。その場合も診療において不利益を被ることはございません。

（なお、苦情等の受け付けは倫理委員会事務局となります。）

連絡先 研究責任者 内分泌代謝科 部長 室谷 浩二

地方独立行政法人 神奈川県立病院機構

神奈川県立こども医療センター

総務課 倫理委員会事務局

Tel : 045-711-2351 内線 2212