

「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」 に関する研究へのご協力をお願い

東京慈恵会医科大学 小児科では、非コード RNA 病(ReNU 症候群)の患者さんを対象に「**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**」に関する研究を実施しています。この研究は、非コード RNA 病の実態調査を通じた臨床的特徴と医療管理に関する情報提供を目的とするものです。

研究課題名	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
研究の対象	<ol style="list-style-type: none"> 1990 年から 2025 年（研究開始日）までに ReNU 症候群・その他の非コード RNA 病が確定した当センター・共同研究機関受診の患者様 研究開始日以降に当センター・共同研究機関を受診し、臨床検査で診断が確定した患者様
研究の目的・方法 (試料・情報の利用目的及び利用方法)	<p>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。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。</p>
研究期間	実施許可日 ～ 2030 年 3 月
研究に使用する試料・情報の項目	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
試料・情報の取得方法	診療録をもとに調査します。
共同研究機関と研究責任者 試料・情報の提供先の機関 (名称と機関の長の名称)	<p>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</p> <p>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</p>

	本研究はこども医療センター、共同研究機関のみで実施され、試料の他機関への提供はありません。
本研究の情報の管理について責任を有する者・所属	東京慈恵会医科大学 小児科 大石公彦

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生命科学・医学系研究に関する倫理指針（2021年6月30日施行2022年3月10日一部改正）、個人情報の保護に関する法律等に従って実施され、患者さんの個人が特定できる情報とは切り離れたうえで使用し、個人情報が外部に漏れることがないようにします。また、プライバシーにも十分に配慮して行います。

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、厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患政策研究事業）・非コードRNA病：ReNU症候群の実態把握と診断基準の作成（25FC1008）から研究資金を受けて実施しております。

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。

本研究は開示すべき利益相反はありません。

本研究の対象となる患者さんご自身やご家族でお子さんの情報は利用しないでほ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。この研究においてはあなた又はあなたのお子さんの情報は使用しませんし、既に情報を抽出しているときは削除します。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。

尚、本研究において解析開始後は情報の削除ができないことをご了承ください。

本研究についてお尋ねになりたいことがございましたら下記連絡先にお問い合わせください。個人情報等に支障のない範囲で研究計画書を閲覧することもできますのでお申し出ください。また、苦情等の相談窓口は、下記の当院連絡先となります。

連絡先 研究責任者 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
遺伝科 黒田 友紀子
Tel : 045-711-2351 内線 2212

当院連絡先 研究責任者 東京慈恵会医科大学小児科 おおいし きみひこ 大石 公彦
窓口担当者 東京慈恵会医科大学小児科 いまがわ えり 今川 英里
Tel : 03-3433-1111 内線 3321