

岐阜大学でペルオキシソーム病の診断を受けられた患者さんへ

「先天代謝異常症の診断ネットワークを介した長期予後追跡システムの構築に関する研究」への協力をお願い

岐阜大学ゲノム研究分野では、過去に主治医の先生からの依頼にてペルオキシソーム病の遺伝子解析結果を提供させていただき、その際の同意書にて、提供された試料等の研究使用に同意いただいた患者さんの中で、その後の臨床経過を主治医の先生から提供して頂いた情報を用いて、長期予後追跡研究を行います。皆様のご理解とご協力をお願い申し上げます。

研究の対象：ペルオキシソーム病が疑われて、岐阜大学ゲノム研究分野に診断解析目的で依頼され、「ペルオキシソーム病の診断と遺伝子解析に関する研究（29-35）」により病気や体の様子についての情報や各種検査結果の提供に同意された患者さん

研究期間：倫理審査委員会承認日～ 2030年3月31日

研究目的・方法：

ペルオキシソーム病は遺伝子異常に基づく指定難病で、病因遺伝子は解明されたものの、その長期的な予後は必ずしも明らかにされていません。本研究では当分野でペルオキシソーム病と診断された患者さんの診療目的で主治医の先生から提供して頂いた臨床情報を用いて長期予後の解明に繋げる研究です。また、本研究の成果を学会発表及び論文発表する際には、研究対象者が特定できないよう十分配慮します。

研究に用いる試料・情報の種類：

①副腎白質ジストロフィー

診断時の検査・評価項目

病型、生年月、症状、検査所見（副腎機能、脳MRI、極長鎖脂肪酸、遺伝子解析）

治療観察期間中の検査・評価項目

症状、検査所見（副腎機能、脳MRI、極長鎖脂肪酸）、治療

現在の状況（IQ、日常生活動作、知覚機能、障害者手帳取得の有無、就学状況）

②ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く）

診断時の検査・評価項目

病型、主訴、症状、検査所見（生化学、凝固機能、画像、眼科的所見、極長鎖脂肪酸、フィタン酸、プラスマローゲン、胆汁酸、遺伝子解析）、栄養、治療

観察期間中の検査・評価項目

症状、検査所見（生化学、凝固機能、画像、眼科的所見、極長鎖脂肪酸、フィタン酸、プラスマローゲン、胆汁酸）、栄養、治療

現在の状況（発育、発達、日常生活動作、障害者手帳取得の有無、就学状況、入院・通院状況）

研究への参加辞退をご希望の場合

本研究に関して新たに患者さんに行っていただくことはありませんし、費用もかかりません。本研

究に関する質問等がありましたら以下の連絡先まで問い合わせください。また、情報が当該研究に用いられることについて了承いただけない場合には研究対象としないので、以下の連絡先まで申し出てください。なお、本研究は、岐阜大学大学院医学系研究科医学研究等倫理審査委員会の承認を得ております。また、この研究への参加をお断りになった場合にも、将来にわたって当分野における診療・治療において不利益を被ることはありませんので、ご安心ください。

研究から生じる知的財産権の帰属と利益相反

研究者及び研究参加施設に帰属し、研究対象者には生じません。研究の結果の解釈および結果の解釈に影響を及ぼすような「起こりえる利益相反」は存在しません。

連絡先

岐阜大学医学部附属病院小児科

電話番号 058-230-6386

氏名：川合裕規

研究責任者

岐阜大学医学部附属病院 小児科 川合裕規