

受付番号	643
------	-----

倫 理 審 査 申 請 書(臨床研究)

令和 3 年 2 月 24 日

岐阜県総合医療センター
院長 滝谷 博志 様

申請者 所属 小児療育内科
職名 小児療育内科部長
氏名 金子 英雄 ㊞



岐阜県総合医療センター倫理委員会手順書第 3 条に基づき、下記のとおり申請します。

記

診療等の名称	ロスムンド・トムソン症候群の全国疫学調査			
代表者名	所属	小児療育内科	氏名	金子英雄
共同診療者名	所属		氏名	
診療等の概要 (実施計画書を添付のこと)	目 的 ロスムンド・トムソン症候群（以下RTS）はRECQL4遺伝子異常による常染色体劣性の遺伝形式をとる疾患である。本邦の実態は不明であったが、以前に行われた全国調査で10名のRTS患者の存在が確認できた。しかし、RECQL4遺伝子異常は認められなかった。一方、その後全ゲノムシーケンス法が普及したこともあり、RECQL4遺伝子異常を有する患者が報告されてきている。そこで、今回、再度RTS患者の実態調査を行うこととする 方 法 一次調査：全国の小児科専門医研修施設、皮膚科専門医研修施設にアンケートを送付し、過去 10 年間の間に RTS の診断の元、診療を行った患者の有無を確認する。 二次調査：一次調査で RTS の診療経験ありと回答した施設を対象として、二次調査を行う。年齢、性別、症状、発症時期、治療内容と臨床経過などの詳細を調査する。抽出された該当患者の情報は CRF に記載され、回収されたのち匿名化されて保管する。			

診療等の対象、実施場所及び実施希望年月日

1 調査対象患者

全国の小児専門医療施設、皮膚科専門医療施設にアンケートを送付し2008年4月1日から2018年3月31日の10年間にRTSの診断の元、診療を行った患者を対象とした。

2 症例件数

10例

3 実施手順

申請者が、国立病院機構長良医療センター在職中にすでに二次アンケートまで終了しており、その結果を今後、集計・解析する。

4 調査期間

2021年3月～2026年2月

5 患者の同意方法

本研究はあくまで観察研究であり、侵襲、介入はなく、試料を用いない。従って、インフォームド・コンセントおよびアセントは不要と考え、オプトアウトを実施する。

6 調査項目

年齢、性別、症状、発症時期、治療内容と臨床経過などの詳細を調査する。

(注) 1 受付番号欄は記載しないこと。

2 紙面が足りない場合は別紙に記載する。

「ロスムンド・トムソン症候群の全国疫学調査」について

1. 研究（調査）の目的と概略

ロスムンド・トムソン症候群の実態は不明な点が多く、診断が遅れたり、適切な診療を受けられない患者様も少なくありません。本研究では、ロスムンド・トムソン症候群の全国疫学調査を行うことによりロスムンド・トムソン症候群に関するエビデンスを蓄積し、診断・治療の礎とすることを目的とします。

2. 研究（調査）の方法

下記医療施設を対象にアンケート調査を行い、下記調査期間に診療を行った患者様に関して、臨床経過（症状、診断、治療）、年齢、性別に関する情報を収集します。情報は国立病院機構長良医療センターへ提供されます。

3. 研究（調査）の参加施設

日本小児科学会専門医療施設および日本皮膚科学会専門医療施設

4. 調査期間

調査期間（2008年4月1日～2018年3月31日）

5. 調査の対象となる患者様

本研究の対象となるのは、2008年4月1日から2018年3月31日の間に、ロスムンド・トムソン症候群の診断の元、診療を施行された患者様です。

6. この調査への協力は任意です

本研究は、患者様の診療記録から得られた情報のみを使用する「観察研究」と呼ばれるもので、患者様に新たな診療や検査を強いるものではありません。アンケート結果は、個人が特定できないように匿名化して管理し、個人情報を保護します。データのご使用をお断りになる場合には直ちに情報の利用を停止いたしますので、ご遠慮なくお申し出ください。

7. お問い合わせ先

本研究は、岐阜県総合医療センターが事務局を担当しています。

また、岐阜県総合医療センターの倫理委員会の審査を受け、研究機関の長の許可を得ています。お問い合わせ先は下記です。

岐阜県総合医療センター小児療育内科 金子英雄 電話 058-246-1111