

「カフェオレ斑のみを呈する児における遺伝学的検査の実態」 について

加古川中央市民病院 小児科では、現在、カフェオレ斑のみを呈した児に対して遺伝学的検査を受けられた患者さんを対象に表題の研究を実施しております。

この研究についてご質問がございましたら、最後に記しております【問い合わせ窓口】まで連絡ください。

【研究概要及び利用目的】

全身に多数のカフェオレ斑※のみを認めた場合、神経線維腫症1型（NF1）をまず考えます。その場合、虹彩結節、側弯、脳腫瘍、神経発達症など多彩な合併症の検索を行いますが、低年齢時には症状が揃わないことも多く、カフェオレ斑のみしか認めなかった場合、将来の合併症の出現に注意を払う必要があります。しかし、近年遺伝学的検査が保険適応となり、本当にNF1なのか、非NF1でカフェオレ斑のみを呈する疾患なのかを区別できるようになってきています。NF1でない場合、定期的な検査が不要となり、無駄な検査を省ける可能性があります。しかし、どのような合併症がどの程度の頻度で認められるのかのデータが少ないので、本研究は将来遺伝学的検査を考える患者さんや医療従事者にとって非常に有用な情報になると考えています。

※カフェオレ斑とは、カフェオレのような淡い茶色いあざ（扁平母斑）で、健康な人にも多く見られます。カフェオレ斑は基本的には健康上の問題はありませんが、数が多かったり、特殊な形をしていたりする場合は、特定の病気が隠れている可能性があり、注意が必要です。

【研究期間】

病院長承認日～2026年3月31日

【取り扱うデータおよび試料・情報の項目】

2024年4月1日～2025年9月30日までの期間に加古川中央市民病院小児科でカフェオレ斑のみを呈し、遺伝学的検査を受けられた方の下記情報を診療録より取得いたします。

- ① 基本情報：年齢、性別、家族歴、成長曲線、発達歴
- ② 疾患情報：頭部MRI、脊椎Xp、眼科診察所見、遺伝子解析データ

【個人情報保護の方法】

研究実施に係る試料・情報を取扱う際は、個人情報とは無関係の番号を付して、研究対象患者識別番号リストを作成して、匿名化を行い秘密保護に十分配慮します。

研究成果を報告する時も個人が識別されないように行います。この研究に参加していただいた患者さんの個人情報については、本研究に関わる全ての研究者が守秘義務を順守するように徹底いたします。個人情報を外部機関へ提供することはありません。患者さんの個人情報は研究責任者が責任をもって保管します。

[試料・情報等の保存・管理責任者]

加古川中央市民病院 小児科 責任者氏名：豊嶋大作

[データおよび試料提供による利益・不利益]

利益：通常診療の情報を利用しており、データをご提供頂いた患者さんの個人には特に利益になるようなことはありません。

不利益：診療録からのデータのみ利用するため特にありません。

[登録終了後のデータおよび試薬の取り扱いについて]

本研究において取得したデータ等は、研究期間中は加古川中央市民病院において厳重に保管いたします。研究終了後も少なくとも本研究の終了報告日から5年を経過した日または本研究結果の最終公表日から3年を経過したいずれか遅い日までの期間、当院内のデータベース内のみで管理し、プリントアウトや外部持ち出しは行いません。患者さん及びその家族等から研究参加辞退または同意の取りやめの申し出があった場合には、その患者さんに関するデータはすみやかに廃棄します。

[研究成果の公表について]

研究成果は学術目的のための論文や学会等で発表されることがありますが、その際も個人を特定できる情報は公表いたしません。

[研究へのデータ使用の取りやめについて]

いつでも可能です。取りやめの申し出を受けた場合、それ以降患者さんのデータを本研究に用いることはありません。しかし、同意の取りやめの申し出をされた時点で、すでに研究成果が論文などで公表されていた場合は廃棄できませんのでご了承ください。

[問い合わせ窓口]

この研究の問い合わせだけでなく、患者さんのデータが本研究に用いられているかどうかお知りになりたい場合や患者さんのデータの使用を望まれない場合など、この研究に関することは、どうぞ下記の窓口までお問い合わせください。

加古川中央市民病院 小児科

研究責任者名 豊嶋大作

連絡先：079-451-5500