

臨床研究に関するお知らせ

札幌医科大学附属病院小児科では、下記の臨床研究を実施しています。皆様及び代諾者の方には本研究の趣旨をご理解いただき、ご協力を賜りますようお願い申し上げます。

研究課題名：NPHS1 に p.V822M を伴うネフローゼ症候群の臨床像に関する 全国調査

1. 研究の概要

ネフローゼ症候群は、腎臓で作った尿に蛋白尿が大量に漏出する疾患であり、蛋白尿を防ぐには、腎臓で血液から尿を濾過する膜の構成要素であるネフリン蛋白が重要であることがわかっています。ネフリンは NPHS1 遺伝子が設計図となって作られ、NPHS1 遺伝子の 2464 番目の塩基がグアニン (G) からアデニン (A) に変わると、ネフリンの 822 番目のアミノ酸がバリン (V) からメチオニン (M) に変化します。この変化を、p.V822M と呼びます。NPHS1 遺伝子に p.V822M をもち小児期にネフローゼ症候群を発症する患者は、日本で複数名報告されていますが、p.V822M をもつネフローゼ症候群患者の蛋白尿や腎機能の長期的な見通しや特徴的な症状などのまとまった報告はありません。一方で、NPHS1 遺伝子の変化に伴うネフローゼ症候群の中には腎不全に至る患者がいることは知られています。

私達は、日本全国の p.V822M を伴うネフローゼ症候群患者の症状や臨床経過の情報を集め、その特徴を解析します。この研究は、p.V822M を伴うネフローゼ症候群の腎予後を明らかにし、治療方針や新規 p.V822M を診断するための指標を検討するために必要な調査です。

● 本研究の実施体制

【研究責任者】

宮崎大学医学部発達泌尿生殖医学講座小児科学学分野 此元 隆雄

【研究事務局】

宮崎大学医学部発達泌尿生殖医学講座小児科学学分野 (担当：田中 悦子)
TEL 0985-85-0989

<既存試料・情報の提供のみを行う機関>

札幌医科大学医学部	小児科学講座	長岡	由修
東京都立墨東病院	小児科	大森	多恵
東京女子医科大学	腎臓小児科	白井	陽子
松戸市立総合医療センター	小児科	平本	龍吾
関西医大附属病院	腎臓内科	塚口	裕康
鹿児島大学病院	小児科	宮園	明典

2. 目的

日本全国の p.V822M を伴うネフローゼ症候群患者の症状や臨床経過の情報を集め、その特徴を解析します。なお、この研究は、p.V822M を伴うネフローゼ症候群の治療方針の検討や新規の p.V822M を伴うネフローゼ症候群患者を診断するための指標を決めるために新しい知識を得ることを目的とします。

3. 研究実施予定期間

この研究は、研究機関の長の許可後から 2026 年 3 月まで行われます。

4. 対象者

1990 年 4 月から研究機関の長の許可前日までに 18 歳未満でネフローゼ症候群あるいは蛋白尿と診断され、遺伝子検査で NPHS1 遺伝子(NM_004646.4)に p.(V822M)を伴う人。

5. 方法

小児腎臓病医が在籍する医療機関を中心に、1990 年 4 月 1 日～研究機関の長の許可前日までに外来受診および入院した V822M を伴うネフローゼ症候群や蛋白尿の患者さんの有無についてアンケートを行いました（1 次調査）。

今回は、対象患者がいると回答のあった医療機関（既存情報の提供のみの機関）の、患者さんの診療録から以下に記載する情報を、匿名化した上でメールあるいは郵送で宮崎大学へ提供されます（2 次調査）。

本研究では、あなたの以下の情報を使用いたします。

- ①患者基本情報：現在の年齢、性別、診断名、既往歴
- ②蛋白尿が明らかになった時の年齢、主訴、症状、尿・血液検査結果
- ③蛋白尿が明らかになった時からの経時的な症状、尿・血液検査（腎機能障害や高脂血症の有無など）
- ④胎盤や周産期歴、乳児検診異常の有無
- ⑤感染症を契機とした蛋白尿増悪の既往
- ⑥無投薬で自然寛解を反復する特徴的な経過の有無
- ⑦腎生検の有無、および腎生検を受けている場合はその結果
- ⑧投薬の有無および内容、効果
- ⑨p.V822M の対側アレルの遺伝子バリエーションの有無と種類
- ⑩遺伝子解析法
など

また、宮崎大学へは患者さんが特定されないように個人情報に記号や数字に置き換え匿名化した情報だけが提供され、研究中は匿名化した状態で解析を行います。ご提供いただいた情報は鍵のかかる部屋に保管されます。また個人情報との対応表は情報を提供する施設で厳重に管理いたします。

6. 費用負担

この研究を行うにあたり、対象となる方が新たに費用を負担することは一切ありません。

7. 利益および不利益

- 1) 予想される利益

作成日
2023年11月13日 第1版作成
2024年12月 1日 第2版作成

本研究の成果は医学の発展に寄与するもので、将来あなたと同じような病気に苦しむ方々の診断や予防、治療などがより効果的に行われるようになることが期待されます。

2) 予想される不利益

この研究はあなたの診療情報のみを用いるため、とくに不利益はないと考えております。

8. 個人情報の保護

研究にあたっては、対象となる方の個人情報を容易に特定できないように、数字や記号などに置き換えて使用いたします。

9. 研究に関する情報開示について

ご希望があれば、研究計画および研究方法についての資料を閲覧することができます。ご希望がある場合は、下記連絡先へ遠慮無く申し出てください。ただし、研究の独創性確保（あるいは、特許に関わる事象）および個人情報の保護に支障のない範囲内で情報開示を行います。

10. 研究資金および利益相反について

この研究に関する経費は、診療科の研究費で賄われます。

なお、本研究の研究担当者は、本研究に関連する企業および団体等からの経済的な利益の提供は受けていないため、申告すべき利益相反^{注1)}はありません。

注1) 臨床研究における利益相反とは、研究者が当該臨床研究に関わる企業および団体等から経済的な利益（謝金、研究費、株式、医薬品・医療機器、検査・解析サービス等）の提供を受け、その利益の存在により臨床研究の結果に影響を及ぼす可能性がある状況のことをいいます。

11. 研究成果の公表

この研究で得られた研究成果を学会や医学雑誌等において発表します。この場合でも個人を特定できる情報は一切利用しません。

12. 参加拒否したい場合の連絡先

この研究に参加したくない（自分のデータを使ってほしくない）方は下記連絡先へ遠慮無く申し出てください。しかしながら、データ解析後、もしくは学会等で発表後は途中辞退することができない場合もあります。

13. 疑問、質問あるいは苦情があった場合の連絡先

この研究に関して疑問、質問あるいは苦情があった場合は下記連絡先へ連絡をお願いいたします。

施設名： 札幌医科大学附属病院 小児科
担当者氏名： 長岡 由修
電話：011-611-2111
FAX：011-611-0352

施設名： 宮崎大学医学部発達泌尿生殖医学講座小児科学学分野
氏名： 田中 悦子
電話：0985-85-0989
FAX：0985-85-2403