

研究名：当院で線毛機能不全症候群を疑い遺伝子検査を実施した症例の

後方視的検討

1. 研究の目的

当院で線毛機能不全症候群と診断され遺伝子検査を受けた方の結果から、線毛機能不全症候群予測スコアと結果の相関性を検討します。

2. 研究の方法

- ① 研究対象：2024年6月1日から2025年12月31日の間に当院で“線毛機能不全症候群”保険病名で遺伝子検査を受けた方
- ② 研究期間：倫理審査委員会承認後～2027年3月31日
- ③ 利用又は提供を開始する予定日：2026年6月16日
- ④ 研究方法：遺伝子検査結果と線毛機能不全症候群予測スコアの相関有無を検討します。

3. 研究に用いる試料・情報の種類

発症時年齢、性別、基礎疾患の有無、病歴および線毛機能不全症候群予測スコア、検査データ、治療内容、臨床経過・予後 等

4. 個人情報の取り扱い

- 1) 本研究で取り扱う患者さんの個人情報は、氏名およびカルテ番号が含まれます。
- 2) 本研究で取り扱う患者さんの検体や情報は、個人情報をすべて削除し、どなたのものか一切わからない形で使用します。
- 3) 患者さんの個人情報と、個人情報を削除した検体や情報を結びつける資料は、本研究の研究責任者が研究終了まで厳重に管理し、研究の実施に必要な場合のみに参照します。また研究計画書に記載された所定の時点で破棄します。

5. 研究実施機関

国立成育医療研究センター 研究責任者 呼吸器科 松山 茉衣

6. お問い合わせ先

本研究に関するご質問等がありましたら下記の連絡先までお問い合わせ下さい。ご希望があれば、他の研究対象者の個人情報及び知的財産の保護に支障がない範囲内で、研究計画書及び関連資料を閲覧することが出来ますのでお申出下さい。

また、試料・情報が当該研究に用いられることについて患者さんもしくは患者さんの代理人の方にご了承いただけない場合には研究対象としないので、下記の連絡先までお申出ください。その場合でも患者さんに不利益が生じることはありません。

ただし、申出いただいた時点で研究結果が論文などで公表されていた場合等は、データが削除できないことがあります。

○照会先および研究への利用を拒否する場合の連絡先：

国立成育医療研究センター 呼吸器科 松山 茉衣

住所：〒157-8535 東京都世田谷区大蔵 2-10-1

電話：03-3416-0181（内線：7196）