

研究名： 新生児発症の Denys-Drash 症候群患者とフィンランド型先天性ネフローゼ症候群の臨床的特徴の比較検討

1. 研究の目的

Denys-Drash 症候群（DDS）は、急速に進行する腎症、性分化疾患、Wilms 腫瘍を特徴とする WT1 遺伝子異常に起因する稀な疾患です。中でも新生児発症の DDS は進行が非常に早く、早期から腎代替療法が必要になることも少なくない。今回、新生児期に腎症を発症した DDS の臨床的特徴をフィンランド型先天性ネフローゼ症候群（CNF）の特徴と比較し、早期にそれらを鑑別するための因子を検討・報告することで、今後の診療の向上が期待できます。

2. 研究の方法

- ① 研究対象：新生児期にネフローゼ症候群を発症した DDS の患者さん、CNF の患者さん
- ② 研究期間：倫理審査委員会承認後～2019 年 3 月
- ③ 研究方法：1997 年 4 月から 2017 年 9 月に、国立成育医療研究センターと都立小児総合医療センターで、新生児期にネフローゼ症候群を発症した DDS の患者さん、および CNF の患者さんの診療情報を検討します。

3. 研究に用いる試料・情報の種類

患者さんの性別、年齢、初診月、合併疾患、発症（発見）時期、症状、治療歴、経過など

※ 患者さんの氏名など、本人を特定出来る一切の個人情報とは調査対象ではなく、個人情報は保守されます。

4. 試料・情報の公表

結果は学術雑誌や学会などで公表されますが、その際個人を特定できる情報は一切公表されません。

5. 研究実施機関

国立成育医療研究センター 都立小児総合医療センター

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、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いたしませんので、倫理審査委員会承認後3ヶ月までに下記の連絡先へお申出ください。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。

○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 腎臓リウマチ膠原病科 西 健太郎
住所：東京都世田谷区大蔵 2-10-1
電話：03-3416-0181（内 7181）

○研究責任者：

国立成育医療研究センター 腎臓リウマチ膠原病科 西 健太郎