

国立成育医療研究センターでは下記の研究を実施しております

研究名：XIAP 欠損症関連腸炎の画像所見ならびに腸管病理所見の探索的検討

1. 研究の目的

XIAP 欠損症と診断された一部の患者さんは、クローン病様の難治性腸炎を発症します。様々な薬に対して抵抗性を示し、手術が必要になる場合もありますが、造血幹細胞移植を施行することで腸炎が改善・完治し得ることがわかっています。そのため、適切に診断することが重要ですが、病気の経過や様々な検査結果がクローン病に類似しており、診断は遺伝子検査に委ねられています。もし XIAP 欠損症とクローン病が画像所見・病理所見で鑑別できれば、早期診断につながり、より適切な治療を提供することが可能となります。

本研究は、日本国内で診療されている XIAP 欠損症関連腸炎とクローン病の方々の内視鏡画像と病理所見を比較・解析して、XIAP 欠損症に特徴的な所見を同定することで、両者を適切に早期診断できるようになることを目的にしています。

2. 研究の方法

研究対象：当センターで 2006 年 8 月 1 日～2020 年 3 月 31 日までに XIAP 欠損症もしくはクローン病と診断された方

研究期間：倫理審査委員会承認後から 2023 年 3 月 31 日-2024 年 3 月 31 日

研究方法：当センターに保存されている内視鏡画像・病理検体・臨床情報を匿名化した状態にして、他の医療機関で診断された XIAP 欠損症やクローン病患者さんのデータとともに解析いたします。内視鏡画像は内視鏡画像検討委員会で、病理検体は弘前大学病院で解析し、クローン病と比較して XIAP 欠損症に特徴的な所見を同定します。

3. 研究に用いる情報の種類

現在、当センターで保存されてる内視鏡画像と病理検体を使用しますので、新たに検査などを行う必要はありません。臨床情報はカルテから年齢・性別・治療歴・XIAP 欠損症の診断方法・造血幹細胞移植後の状態などを抽出しますが、本人を特定できる一切の個人情報は調査対象ではなく個人情報は保守されます。

4. 情報の公表

研究内容は学会発表や学術論文の形で公表される予定です。

5. 研究実施機関

国立成育医療研究センター

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しませんので、2020年12月1日までに下記の連絡先までご連絡ください。その場合でも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 消化器科 新井勝大

住所：〒157-8535 東京都世田谷区大蔵 2-10-1

電話：03-3416-0181（内線：7299）

研究責任者：

国立成育医療研究センター 消化器科 新井勝大