

研究名：ムコリピドーシス症例の検討

1. 研究の目的

ムコリピドーシスの遺伝子型と臨床型との関連を明らかにし、ムコリピドーシス II 型とムコリピドーシス III 型の鑑別や臨床経過の予測に、遺伝子検査の結果が有用であるか否かについて検討を行います。

2. 研究の方法

- ① 研究対象：当院で 2003 年 4 月～2017 年 3 月までの遺伝子検査もしくは診療を行ったムコリピドーシスの患者さん
- ② 研究期間：倫理審査委員会承認後～2019 年 5 月 31 日
- ③ 研究方法：当院で 2003 年 4 月～2017 年 3 月までの、遺伝子検査もしくは診療を行ったムコリピドーシスの患者さんの初診から 2018 年 10 月 30 日までの年齢、性別、診断名、遺伝子型、臨床症状、等を解析、検討します。

3. 研究に用いる情報の種類

年齢、性別、診断名、遺伝子型、臨床症状、等

※ 患者さんの氏名など、本人を特定出来る一切の個人情報に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する予定です。

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ないので、4月30日までに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。

○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 遺伝診療科 福原 康之
住所：〒157-8535 東京都世田谷区大蔵 2-10-1
電話：03-3416-0181（内線：7420）

○研究責任者：

国立成育医療研究センター 遺伝診療科 福原 康之