

研究名：Noonan 症候群に対する成長ホルモン治療の安全性の検討

1. 研究の目的

Noonan 症候群（ヌーナン症候群）は、細胞内の Ras/MAPK シグナル伝達系にかかわる遺伝子の先天的な問題によって起こります。先天性心疾患、低身長に加えて、心筋症、悪性腫瘍を合併する場合があります。2017 年 11 月にヌーナン症候群を有する低身長児に対して、成長ホルモン（GH）治療が承認されましたが、GH 治療が心筋症や悪性腫瘍の発生に与える影響について情報が不十分と言わざると得ない状況です。本研究の目的はヌーナン症候群に対する GH 治療の長期の安全性について調べることです。

2. 研究の方法

対象者：当センターにて 2002 年から 2023 年 4 月までにヌーナン症候群と診断された方。

研究期間：倫理審査委員会承認後～2025 年 3 月末まで。

研究方法：ヌーナン症候群と診断された方の中で、GH 治療を行なった方について調べます。なお、ヌーナン症候群に対してのみでなく、成長ホルモン分泌不全症に対して GH 治療を行なった方も含めます。診療録の情報から、GH 治療適応判断の根拠や身長、血液検査や画像検査結果を調べ、GH 治療開始後の身長の変化や、有害事象が出現していた場合はその内容や発症時期、重症度を検討し、GH 治療の有効性や安全性について研究します。

3. 研究に用いる情報の種類

ヌーナン症候群と診断された方のカルテ番号を検索し、その方の診療録から、病歴・身体所見・経過・検査所見（血液検査・尿検査・心電図・胸部レントゲン・心エコー・その他の画像検査）等の情報を調べます。

※ 患者さんの氏名など、本人を特定出来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 小児内科系専門診療部 内分泌・代謝科

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すので、2023年9月19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 小児内科系専門診療部 内分泌・代謝科 堀川 玲子
住所：〒157-8535 東京都世田谷区大蔵 2-10-1
電話：03-3416-0181（内線：7014）

○ 研究責任者：

国立成育医療研究センター 小児内科系専門診療部 内分泌・代謝科 石丸 雅矩