

研究名：遺伝性血管性浮腫が疑われた小児の最終診断についての後方視的検討

1．研究の目的

遺伝性血管性浮腫は遺伝する病気で、約5万人に1人の頻度と報告されています。症状としては一時的に顔や手足、腸にむくみが起こります。むくみの症状は時に首周りに起きることがあり、その場合は命に関わることもあるので、早期診断が重要です。2023年の日本からのガイドラインでは、発症の多くは10歳代から20歳代とされており、2021年の国際ガイドラインにおいても男女とも半数が12・13歳までに発症すると報告されています。早期診断が重要とされる一方で、遺伝性血管性浮腫はアレルギー性血管性浮腫や虫垂炎と誤診されることも多いとされ、誤診があると発症から診断までに中央値として13.3年が必要だったという報告もあります。しかし、日本では小児での遺伝性血管性浮腫についての報告が少なく、患者さんがどのように診断されたか、大規模なデータはありません。本研究では、遺伝性血管性浮腫が疑われ当アレルギーセンターへ紹介となった患者さんの中で、実際に遺伝性血管性浮腫と診断された患者さんについて調査することで、どのように診断に至ったかを明らかにすることができると考えています。また、遺伝性血管性浮腫が疑われた患者さんが最終的にどのような診断となったかを解析することで、小児において遺伝性血管性浮腫との鑑別が必要な疾患についても検討できると考えています。

2．研究の方法

研究対象：当センターの総合アレルギー科に2023年7月1日から2024年1月31日の間に症状としての血管性浮腫や遺伝性血管性浮腫の疑いで院内、院外から紹介受診した患者さん

研究期間：倫理審査委員会承認後～2025年3月31日

研究方法：電子カルテに保存されている診療録の情報をもとに、対象の患者さんの年齢、性別、家族歴、症状の経過や血液検査結果、診断名や治療内容について収集し、解析します。

3．研究に用いる情報の種類

臨床的背景（年齢、性別）、家族の血管性浮腫についての既往など、病歴（症状出現日、症状の推移）、血液検査結果、診断名

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．情報の公表

今回の研究は後方視的研究のため、公開データベースには登録する予定はありません。研究内容については、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．お問合せ先

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、2024年5月31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 総合アレルギー科 梅沢洸太郎

住所：〒157-8535 東京都世田谷区大蔵 2-10-1

電話：03-3416-0181（内線：7067）

○研究責任者：

国立成育医療研究センター 総合アレルギー科 梅沢洸太郎（責任者氏名）