

研究名：遺伝性球状赤血球症(HS)の遺伝子解析による臨床経過と管理法 の提案 - HS の新規バリエーションの臨床的検討 -

1．研究の目的

現在、遺伝性球状赤血球症(HS)は、重症度に応じた治療が行われている。感染などで溶血が引き起こされ、輸血を必要とする症例が存在する。通常は鉄剤投与が行われているが、重症の症例では脾臓摘出が行われている。近年、遺伝子解析が進み、新規バリエーションの報告が続いている。本研究では、遺伝子解析を通して当センターを受診された HS 患者様を対象に臨床経過をまとめ、臨床経過の解析を行います。今後、遺伝子解析が進むことで個別の治療・管理に役立てようと考えています。

2．研究の方法

研究対象：当センターにて 2002 年 4 月～2024 年 3 月までに当院を受診された HS 患者

研究期間：倫理審査委員会承認後～2024 年 10 月

研究方法：HS 患者を対象にします。血算、生化学などの検査結果、輸血歴や治療歴などを詳細にカルテからデータを収集し、HS の病態を検討し、さらに治療計画の評価を行います。遺伝子解析の臨床経過を統計学的に解析します。

3．研究に用いる情報の種類

病歴、血圧、体重、検査データ（破碎赤血球、血小板、Hb、Retic、直接クームス、LDH、総ビリルビン 等）、治療歴、輸血歴、感染症、転帰、遺伝子解析結果 等

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すので、2024年9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 教育研修センター 樋口 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：7629）

○研究責任者：

国立成育医療研究センター 教育研修センター 樋口 太郎