

ミトコンドリア病関連腎疾患の全国調査

京都府立医科大学小児科では、ミトコンドリア病関連腎疾患の患者さんを対象にミトコンドリア病関連腎疾患の全国調査に関する臨床研究を実施しております。

実施にあたり京都府立医科大学医学倫理審査委員会の審査を受け、研究機関の長より適切な研究であると承認されています。

研究の目的

ミトコンドリアは生物が生き続けるために必要なエネルギーを産生している細胞内の中でも重要な器官です。それゆえ、ミトコンドリアの機能が遺伝的に障害され発症するミトコンドリア病ではいろいろな臓器に障害が起きます。腎臓も例外ではなく、ミトコンドリア病により腎臓の病気を発症することもあり、近年の遺伝子解析手法の進歩に伴い新たに診断されることも増えてきており、同時に現在も新たな治療法の開発が盛んに行われるようになってきています。今後更に、ミトコンドリア病が関連した腎疾患が適確に診断され治療が行われていくためには、その実態につき知っておく必要があります。

しかし、過去、わが国におけるミトコンドリア病に関連した腎疾患の全国調査は行われたことがなく、その実態は把握されていません。そこで、今回の調査により、日本におけるミトコンドリア病関連腎疾患の実態の把握を行い、将来のミトコンドリア病が関連した腎疾患の診療の質向上へと結びつけていきたいと考えています。一次調査と二次調査に本研究は分けられ、一次調査は日本のどの医療機関にどのくらいのミトコンドリア病関連腎疾患の患者さんがいらっしゃるかの数を日本の約 900 施設で調査するものです。二次調査は、一次調査の結果を踏まえ実施するもので、ミトコンドリア病関連腎疾患の患者さんの診療をしたことがある施設で行います。調査内容は、すでに得られている当該疾患の患者さんの採血データや尿のデータや、それらの推移、他の症状の有無、腎生検が実施されている場合には腎生検所見、予後、遺伝子解析結果などです。氏名や住所や電話番号を含む個人を特定できる情報は含みません。

研究の方法

・対象となる方について

一次調査は症例数調査ですので、研究の対象となる方はおりません。二次調査で、調査対象となる方は、京都府立医科大学小児科において、2009年1月1日～2018年12月31日の間に診療を受けたことがあるミトコンドリア病関連腎疾患の方となります。二次調査を開始する前に、二次調査実施期間は決まりますので、調査の実施前には必ず、日本腎臓学

会、日本小児腎臓病学会、千葉東病院のホームページで医療機関名は明示されるとともに、参加する医療機関ごとにも明示されます。

・ **研究期間**： 医学倫理審査委員会承認後から 2022 年 3 月 31 日

・ **方法**

当院小児科においてミトコンドリア病関連腎疾患の治療を受けられた方で、診療録（カルテ）より以下の情報を取得します。ミトコンドリア病関連腎疾患の実態の把握を行い、将来のミトコンドリア病が関連した腎疾患の診療の質向上へと結びつけていきたいと考えています。

・ **研究に用いる試料・情報について**

出生年・出生体重・出生週数・血尿や蛋白尿の有無（発症年齢）・腎生検施行年・腎生検時もしくは診断時の検査データ・腎生検所見・精神発達状態・ミトコンドリア病合併症の有無・ミトコンドリア病、糖尿病、腎臓病の家族歴の有無・ミトコンドリア関連酵素診断情報・遺伝子診断結果などの情報です。

・ **外部への試料・情報の提供**

研究に用いる情報は、国立病院機構千葉東病院 臨床研究部腎ミトコンドリア研究室に提供して詳しい解析を行う予定です。提供の際、氏名、生年月日などの患者さんを直ちに特定できる情報は削除し、提供させていただきます。

・ **個人情報の取り扱いについて**

患者さんのカルテ情報をこの研究に使用する際は、氏名、生年月日などの患者さんを直ちに特定できる情報は削除し研究用の番号を付けて取り扱います。患者さんと研究用の番号を結びつける対応表のファイルにはパスワードを設定し、インターネットに接続できないパソコンに保存します。このパソコンが設置されている部屋は、入室が管理されており、第三者が立ち入ることができません。

また、この研究の成果を発表したり、それを元に特許等の申請をしたりする場合にも、患者さんが特定できる情報を使用することはありません。

なお、この研究で得られた情報は研究責任者（京都府立医科大学 小児科学教室 西田眞佐志）の責任の下、厳重な管理を行い、患者さんの情報などが漏洩しないようプライバシーの保護には細心の注意を払います。

・ **試料・情報の保存および二次利用について**

カルテから抽出した情報は原則としてこの研究のために使用し結果を発表したあとは、

京都府立医科大学小児科において准教授・西田 眞佐志の下、10年間保存させていただいた後、研究用の番号等を削除し、廃棄します。

研究組織

研究責任者

京都府立医科大学 小児科学教室 西田 眞佐志

研究代表（統括）者

国立病院機構千葉東病院 臨床研究部腎ミトコンドリア研究室 今澤 俊之

お問い合わせ先

患者さんのご希望があれば参加して下さった方々の個人情報の保護や、研究の独創性の確保に支障が生じない範囲内で、研究計画及び実施方法についての資料を入手又は閲覧することができますので、希望される場合はお申し出下さい。

また、試料・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、2022年3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。

京都府立医科大学小児科

准教授・西田 眞佐志

電話：075-251-5043（受付時間：9:00～17:00）