

新医学系指针对応「情報公開文書」フォーム

複数施設研究用

以下、本文-----

## 「IGF1R 異常症の臨床像の解明」に関する研究

### 1. 研究の対象

遺伝子解析および機能解析において、IGF1R 異常症と診断された症例

### 2. 研究目的・方法・研究期間

目的:

本症は IGF1 不応症として、小児慢性特定疾患に認可されているが、本症に対応する根本的な治療がない状態が継続しており、本邦での本症の実際の臨床像も不明である。

本症の臨床像および GH 治療の有効性について明らかにし、GH 治療の保険適応取得の第一歩とするため、本研究を行う。

研究期間:

倫理審査委員会承認後から 2022 年 12 月 31 日

方法:

遺伝子解析および機能解析において、IGF1R 異常症と診断された症例に対して、以下の調査項目に関するデータをカルテから後方視的に集積し、研究代表機関(鳥取大学)が収集したデータに基づき治療法に関する実態と予後に関する解析を行う。研究責任者は、対応表を作成して個人情報情報を匿名化し、報告は個人が識別できないようにして、研究対象者識別コードのみで行う。

<調査項目>

#### 0.1.1. 患者背景

- ・ 性別、年齢
- ・ 周産期歴(分娩様式、出産歴、在胎週数、出生時体重、出生時身長、出生時頭囲、出生時併存症)
- ・ 4 歳までの所見(年齢、身長、体重、頭囲、IGF1 値、骨年齢、HbA1C)
- ・ 内分泌負荷試験結果(GH,TSH,PRL,FSH,LH,ACTH,コルチゾール)
- ・ GH 製剤治療歴
- ・ GH 製剤治療開始時、治療中の所見(年齢、身長、体重、頭囲、IGF1 値、骨年齢、HbA1C、思春期開始年齢)および合併症
- ・ GH 製剤治療終了時、終了後の所見(身長、体重、IGF1 値)
- ・ GH 製剤治療中止理由
- ・ 神経症状の有無、その他併存疾患
- ・ 最終身長、身長測定時の年齢
- ・ 初潮発来または変声開始時期

- ・ GH 製剤治療なしの場合の 4 歳以降の所見（年齢、身長、体重、頭囲、IGF1 値、骨年齢、HbA1C）

#### 0.1.2. 治療内容

- ・ GH 製剤治療量（mg/ kg /週）、治療期間

#### 0.1.3. 経過及び転機

- ・ GH 製剤治療終了時、終了後の所見（身長、体重、IGF1 値）
- ・ GH 製剤治療中止理由
- ・ 最終身長、身長測定時の年齢

### 3. 研究に用いる試料・情報の種類

方法で記載した情報を診療録から収集する。

### 4. 外部への試料・情報の提供

共同研究機関（鳥取大学）へのデータの提供は、特定の関係者以外がアクセスできない状態で行います。対応表は、当センターの研究責任者が保管・管理します。

### 5. 研究組織

鞆嶋有紀 鳥取大学医学部周産期・小児医学分野 講師  
濱嶋直樹 名古屋市立西部医療センター 小児科 部長  
母坪智行 さっぽろ小児内分泌クリニック 院長

### 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、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せんので、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：

あいち小児保健医療総合センター

部署名 内分泌代謝科 担当者名 濱島 崇（研究責任者）

〒474-8710 愛知県大府市森岡町七丁目 426 番地

電話 0562-43-0500（代表）FAX 0562-43-0513

研究代表者：

鞆嶋有紀 鳥取大学医学部周産期・小児医学分野 講師

-----以上