

本院で ACTA2 遺伝子の病的変化に関連した症状に対して

治療を受けられた患者さん・ご家族の皆様へ

～2013年4月から2023年8月までの期間で ACTA2 遺伝子関連疾患と診断された患者さんのカルテ情報の医学研究への使用のお願い～

【研究課題名】

ACTA2 遺伝子の病的バリエーション*による全身性平滑筋アクチン異常症の病態メカニズムの解明

*病的バリエーションとは、病気の発症に影響する遺伝子の変化のことです。

【研究の対象】

この研究は以下の方を研究対象としています。

2013年4月～2023年8月に ACTA2 遺伝子の病的バリエーションによる病気を発症し、当院で治療を受けられた方。

【研究の目的・方法について】

ACTA2 遺伝子の病的バリエーションは胸部大動脈瘤や大動脈解離など胸部大動脈疾患の原因になります。また、ACTA2 遺伝子の病的バリエーションは脳血管や心臓、肺、腸、瞳孔、膀胱など全身の臓器にも症状を引き起こしますが、胸部大動脈疾患以外の症状は、ACTA2 遺伝子の病的バリエーションに限らず一般的な病気でも起こり得る症状のため、それらの症状だけでは病気の診断に至ることは困難です。

本研究では、ACTA2 遺伝子の病的バリエーションのある患者さんの症状や検査所見をカルテから収集し、本疾患に特徴的な所見を探求します。

本研究により、ACTA2 遺伝子の病的バリエーションにおいて、胸部大動脈疾患以外に特徴的な症状を特定することができれば、本疾患に対する早期診断と予防的加療の確立に貢献するものと考えられます。

研究期間：(医学部長実施許可日) ～2025年8月31日

【使用させていただく情報について】

本院におきまして、既に ACTA2 遺伝子の病的バリエーションにより発症した疾患と診断され、治療を受けている患者さんの診療情報を医学研究へ応用させていただきます。収集する項目は、性別、診断時年齢、生年月日、診断年月日、周産期情報、既往歴、家族歴、症状、血液・画像検査データ、臨床経過です。項

目内容についてご質問があれば、お問い合わせについての連絡先(担当者:井上)までご連絡ください。なお本研究は本学医学部倫理委員会において外部委員も交えて厳正に審査・承認され、大分大学医学部長の許可を得て実施しています。また、患者さんの診療情報は、国の定めた「人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針」に従い、特定の個人を識別できないよう加工したうえで管理しますので、患者さんのプライバシーは厳密に守られます。当然のことながら、個人情報保護法などの法律を遵守いたします。

【使用させていただく情報の保存等について】

本研究で収集した全ての診療情報は、大分大学医学部附属病院の電子カルテ、もしくは鍵のかかる部屋で厳重に保管します。発表終了後、10年間の保存を基本としており、保存期間終了後は保存している電子データは復元できないように完全に削除し紙資料はシュレッダーで廃棄します。ただし、研究の進展によってさらなる研究の必要性が生じた場合はそれぞれの保存期間を超えて保存させていただきます。

【外部への情報の提供】

本研究で収集した情報を他の機関へ提供することはありません。

【患者さんの費用負担等について】

本研究を実施するに当たって、患者さんの費用負担はありません。また、本研究の成果が将来医薬品などの開発につながり、利益が生まれる可能性があります。万が一、利益が生まれた場合、患者さんにはそれを請求することはできません。

【研究資金】

本研究においては、公的な資金である大分大学医学部小児科学講座の基盤研究経費および寄附金を用いて研究が行われます。

【りえきそうはん利益相反について】

この研究は、上記の公的な資金を用いて行われ、特定の企業からの資金は一切使いません。「利益相反」とは、研究成果に影響するような利害関係を指し、金銭および個人を含みますが、本研究ではこの「利益相反(資金提供者の意向が研究に影響すること)」は発生しません。

【研究の参加等について】

本研究へ情報を提供するかしないかは患者さん及びご家族の自由です。従い

まして、本研究に診療情報を使用してほしくない場合は、遠慮なくお知らせ下さい。その場合は、患者さんの診療情報は研究対象から除外いたします。また、ご協力いただけない場合でも、患者さんの不利益になることは一切ありません。なお、これらの研究成果は学術論文として発表することになりますが、発表後に参加拒否を表明された場合、すでに発表した論文を取り下げることはいたしません。

患者さんの診療情報を使用してほしくない場合、その他、本研究に関して質問などがありましたら、主治医または以下の照会先・連絡先までお申し出下さい。

【研究組織】

	所属・職名	氏名
研究責任者	大分大学医学部附属病院小児科 講師	井上 真紀
研究分担者	大分大学医学部小児科学講座 教授	井原 健二
	大分大学医学部附属病院小児科 助教	岸本 慎太郎
	大分大学医学部小児科学講座 助教	糸永 知代
	大分大学医学部大分こども急性救急疾患学部門医療・ 研究事業 助教	小栗 沙織
	大分大学医学部地域医療・小児科分野 助教	佐藤 亮介

【お問い合わせについて】

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し出下さい。

照会先および研究への利用を拒否する場合の連絡先：

住 所：〒879-5593 大分県由布市挾間町医大ヶ丘 1-1

電 話：097-586-5833

担当者：大分大学医学部附属病院小児科 講師 井上真紀(いのうえまさのり)