

～下記の研究を行います～

『HNRNP 疾患の臨床像に関する診療録からの後方視的 観察研究』

【研究責任者】

国立病院機構大阪医療センター 小児科 科長 青天目 信

【研究の目的】

HNRNP 疾患は、2010 年代後半に報告されるようになった比較的新しい疾患概念で、メッセンジャーRNA の代謝・修飾に関わるタンパク群である heterogenous ribonucleoprotein (HNRNP) というタンパク群の異常により起きる遺伝性疾患のことです。この疾患は、歴史も新しく、病気の特徴もまだよくわかつていません。そこで本研究では、当院の診療録にある既存情報を用いて、HNRNP 疾患の患者さんには、症状や検査結果、治療反応性などに、どのような特徴があるのかを検討する研究を行います。

【研究の期間】研究許可日～2030 年 3 月 31 日

【研究の方法】

●対象となる患者さん

2025 年 4 月 1 日から 2029 年 10 月 31 日までに
で HNRNP 疾患と確定診断のついた患者さん

‘当院の受診歴があり、遺伝学的検査

●研究に用いる試料・情報の種類

試料：なし

情報：診療録から以下の情報を収集します。

家族歴、周生期歴、発達歴、既往歴、現病歴、身体所見、検査所見、治療歴など

【情報等収集開始日】2026 年 1 月 26 日

【情報等の管理責任者の氏名】国立病院機構大阪医療センター院長 松村泰志

【研究の資金源】

厚生労働科学研究費

国立病院機構大阪医療センター各科配分研究助成金

【利益相反】

臨床研究における利益相反 (C O I (シーオーアイ) : Conflict of Interest) とは、「主に経済的な利害関係によって公正かつ適正な判断が歪められてしまうこと、または、歪められてい

るのではないかと疑われるかねない事態」のことを指します。具体的には、製薬企業や医療機器メーカーから研究者へ提供される謝金や研究費、株式、サービス、知的所有権等がこれにあたります。

なお、本研究の利益相反については、当院の利益相反審査委員会で審査され適切に管理されています。

- ◎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、他の患者さん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。
- ◎情報等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、情報等収集開始日以降でも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。
- ◎情報等の当該研究利用の停止についてご連絡いただいた場合、それまでに収集した情報等は使用いたしませんが、あなたの情報等のみを取り除くことができない場合（既に研究の結果が公表されている場合等）は使用させていただき、廃棄できない可能性があることをご了承ください。

国立病院機構大阪医療センター
〒540-0006 大阪府大阪市中央区法円坂2丁目1-14
TEL (06) 6942-1331 (代)
研究責任者 小児科 科長 青天目 信