

2023年12月1日作成 Ver.1.1

## 《情報公開文書》

## 弾性線維性仮性黄色腫の遺伝子検査および疫学調査、臨床経過に関する研究

## 研究の概要

## 【背景】

弾性線維性仮性黄色腫（PXE）は、首やわき、股の皮膚に黄色の皮疹、深いシワが見られるほか、目や血管、消化管など弾性線維が豊富な臓器が障害される遺伝性疾患です。いまだ確立された治療法は存在せず、重症度や予後を規定する因子も明らかにされていません。長崎大学病院皮膚科・アレルギー科では2010年から日本人PXE患者の遺伝子変異の解析、疫学調査を行い、診断基準や重症度分類、診療ガイドラインを作成してきました。PXEの診断確定のためには遺伝子検査を必要とする場合がありますが、国内でPXEの診断のために遺伝子検査を行っている施設はありません。本研究では、これまで先行して行われてきた『多施設患者登録システムによる、弾性線維性仮性黄色腫の臨床像、自然経過、予後、病因、治療の反応性の解析』研究を踏襲した研究であり、PXEの遺伝子検査を行い、治療法の開発を目指している研究です。

## 【目的】

本研究は、PXEあるいはPXE疑い患者の診断基準を満たす患者を対象とし、*ABCC6*遺伝子変異を同定し診断を確実に遂行する拠点施設を構築すること、およびPXEに伴う皮膚・粘膜、眼、心臓血管、消化管の症状、その発生時期、治療状況を調査により明らかにし、予後や治療の要否に関連する因子を解明することを目的としています。

## 【意義】

予後や重症度の予想因子、治療を必要とする因子が明らかにし、早期の治療介入による予後の改善を目指しています。

## 【方法】

本研究に先行し、2010年7月から長崎大学病院皮膚科で行われていた臨床研究である『多施設患者登録システムによる、弾性線維性仮性黄色腫の臨床像、自然経過、予後、病因、治療の反応性の解析』にご協力いただいていた患者さんの採取された血液やチェックリストに記載されている合併症、重症度、検査項目の結果との関連性について統計学的に解析します。

## 対象となる患者さん

2010年7月から長崎大学病院皮膚科で行われていた臨床研究である『多施設患者登録システムによる、弾性線維性仮性黄色腫の臨床像、自然経過、予後、病因、治療の反応性の解析』にご協力いただいていた患者さん

研究に用いる情報	
<p>●研究に用いる情報</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>先行研究『多施設患者登録システムによる、弾性線維性仮性黄色腫の臨床像、自然経過、予後、病因、治療の反応性の解析』において判明した遺伝子検査の結果および合併症、重症度、検査項目や当該研究で既に提供されている情報を用います。</li> </ul> <p>本研究で利用する情報等について詳しい内容をお知りになりたい方は下記の「お問い合わせ先」までご連絡ください。</p>	
情報の利用開始予定日	
<p>本研究は2023年12月25日より「研究に用いる情報」を利用する予定です。</p> <p>あなたの情報をこの研究に使われたくない方は下記の「問い合わせ先」までご連絡頂ければ対象者から外します。その場合もあなたの治療等に不利益になることはありません。</p> <p>ご連絡のタイミングによっては対象者から外せない場合もあります。</p> <p>あらかじめご了承ください。</p>	
研究実施期間	
<p>研究機関長の許可日～2030年3月31日</p>	
研究実施体制	
<p>研究代表者</p>	<p>所属：長崎大学病院 皮膚科・アレルギー科</p> <p>氏名：室田 浩之</p> <p>住所：長崎県 長崎市 坂本 1-7-1</p> <p>電話：095-819-7333</p>
<p>長崎大学病院における 情報の管理責任者</p>	<p>長崎大学病院 病院長</p>
問い合わせ先	
<p><b>【研究の内容、情報等の利用停止の申し出について】</b></p> <p>長崎大学病院 皮膚科・アレルギー科 岩永 聡 〒852-8501 長崎市坂本1丁目7番1号 電話：095(819)7333 FAX 095(849)7335</p>	
<p><b>【ご意見、苦情に関する相談窓口】（臨床研究・診療内容に関するものは除く）</b></p> <p>苦情相談窓口：医療相談室 095(819)7200 受付時間：月～金 8:30～17:00（祝・祭日を除く）</p>	