

## 筑波大学小児科 研究内容

本研究に関する問い合わせ、または研究への参加を希望しない場合は担当者までご連絡をお願いします。

研究名	リアノジン受容体遺伝子変異と左室心筋緻密化障害に関する研究
研究代表者	堀米 仁志
研究グループ	循環器
連絡先	〒305-8575 茨城県つくば市天王台 1-1-1 筑波大学医学医療系小児科 電話：029-853-5635 FAX：029-853-8819
研究期間	2016年2月17日～2016年12月31日
対象患者・概要	筑波大学附属病院、九州大学病院、日立総合病院で診療うけたリアノジン受容体遺伝子に変異がある方の中で、超音波検査所見上、左室心筋緻密化障害がある方。 過去の診療録から情報を分析します。個人情報削除する匿名化処理を行った後のデータを使用しています。書面での同意を原則としますが、最近の通院のない方、すでに亡くなってしまった方など、直接の同意取得が困難な場合、ご本人・ご家族から研究参加の不同意がある際には研究の対象外といたしますので、上記連絡先までご連絡ください。
研究体制	筑波大学を代表施設とする多施設共同研究

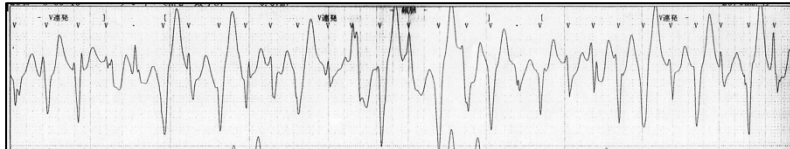
2016年3月30日掲載

## 研究説明書

### 「リアノジン受容体遺伝子変異と左室心筋緻密化障害に関する研究」

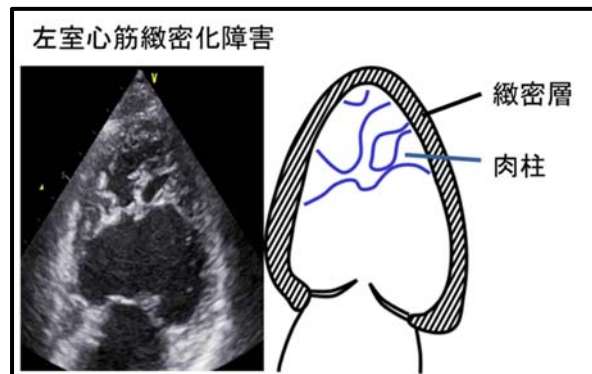
#### 1.) はじめに

リアノジン受容体は、筋肉のカルシウムイオンの働きに関わるタンパク質の一つです。このリアノジン受容体の設計図である遺伝子に変化（変異）があると、命に関わる危険な不整脈につながることもあり、「カテコラミン誘発性多形心室頻拍（CPVT）」と呼ばれています。初めて起きた不整脈発作で死亡につながる可能性があり、重篤な後遺症や死亡につながらぬよう早期に診断されることが期待される病気ですが、まだ有効なスクリーニング方法は分かっていません。



心電図：多形心室頻拍

また、心臓の構造は、筋肉が密に詰まると、ややまだらな部分（肉柱）で構成さ音波検査などで、緻密な部分に比べ、まだ目立つことを左室心筋緻密化障害と呼び所見がある方の中には、将来的に心臓の動く方もいれば、スポーツ選手でも見られ特い方もいて、病気と考える検査結果なのかきりとしてはいません。



た緻密な部  
れます。超  
らな部分  
がます。こ  
のきが鈍  
くなに問  
題のな  
もまだは

我々の診療の中で、リアノジン受容体遺伝子に変異がある患者さんに心臓超音波検査を行うと左室心筋緻密化障害が観察される方がおられることが分かりました。カテコラミン誘発性多形心室頻拍（CPVT）に注目すると、危険な不整脈が起こる前に予防策を講じるために、症状の発症の仕方などになんらかの傾向を見つけられれば有用と考えられます。

本研究では突然死などが起きてしまう前に病気の方を見つけ出すことを目的に、リアノジン受容体遺伝子に変異があり超音波検査上、緻密化障害の所見がある方について、より詳細に症状や検査所見に共通の特徴がないか検討します。

#### 2.) 方法

##### 2-1.) 対象

筑波大学附属病院で診療を受けた患者さんの中で、リアノジン受容体遺伝子に変異がある方の中で、超音波検査所見上、左室心筋緻密化障害がある方を対象としています。

対象者となることを希望されない方は、下記連絡先までご連絡ください。

##### 2-2.) 研究内容

心電図やホルター心電図、運動負荷試験、血液検査、超音波検査などの診療情報を診療録から収集させていただきます。

遺伝子検査につきましては、すでに診療のために施行されたものを診療録から確認させていただくの

みで、新たな解析は行いません。ご家族も同じ変異があるか検査され診療録に記載がある場合は、同一の変異があるかないかのみを診療録の情報で確認させていただきます。

この研究で患者さんに新たな負担が生じることはありません。

### 3.) 個人情報の取扱いについて

この研究で得られた情報は、他の関係する方々に漏えいすることのないよう、慎重に取り扱い、データを分析する前に氏名・住所などの個人情報を削除し、代わりに新しく符号をつけ、どなたのものかわからないようにした上で当科において厳重に保管します。

また、本研究の実施過程およびその結果の公表（学会や論文など）の際には患者さんを特定できる情報は一切含まれません。

得られた情報はこの研究のためにのみ使用します。診療情報は最終発表してから 5 年間情報を保存させていただきます。

### 4.) 研究期間

この研究は承認日より平成 28 年 12 月までに行う予定です。

### 5.) 医学上の貢献

本研究により被験者となった患者さんが直接受けることが出来る利益はありませんが、今後、心臓突然死や不整脈の発症予測や治療介入の発見の一助になり、今後の治療と健康に貢献できる可能性が高いと考えます。

### 6.) 本研究に関する問い合わせ先

本研究について何かお知りになりたいことや、疑問な点がありましたら、担当医師に遠慮なくおたずねください。また、被験者となることを希望しない場合も下記担当者までお申し出ください。

本研究の責任医師：堀米 仁志

(筑波大学小児科診療グループ・茨城県小児地域医療教育ステーション教授)

担当医師：野崎 良寛 (小児科診療グループ・医員)

(診療グループ・ )

連絡先：筑波大学医学医療系 小児科

住所： 〒305-8576 茨城県つくば市天久保 2-1-1

電話： 029-853-5635 (小児科、平日 8:30~17:15)

FAX： 029-853-8819

※担当医師または小児科の医師を呼び出してください。

e-Mail: nozaki-tuk@umin.org

※迷惑メール防止のためメールアドレスは画像ファイルで表示してあります。

同 意 書

筑波大学附属病院長 殿

わたしは、「リアノジン受容体遺伝子変異と左室心筋緻密化障害に関する研究」について、説明を受けました。

また、この研究に協力しなくても、今までどおり治療を受けられること、また、この研究に協力してもいつでもやめることができることも聞きました。その上で、この研究に協力することにします。

平成 年 月 日

患者氏名（自署）\_\_\_\_\_

私たちは、子供の現在の病状と治療方法、その効果、また、この研究の目的や意義、情報の取り扱いなどについて十分な説明を受けました。また、本研究への協力に同意しない場合でも何ら不利益を受けないこと、同意後も随時撤回できることも確認しました。その上で、本研究に協力することに同意いたします。

平成 年 月 日

保護者（親権者等）代諾者

（自署）\_\_\_\_\_

本人との続柄\_\_\_\_\_

「リアノジン受容体遺伝子変異と左室心筋緻密化障害に関する研究」について、書面及び口頭による平成 年 月 日に説明を行い、上記のとおり同意を得ました。

説明者 所属\_\_\_\_\_

医師名（自署）\_\_\_\_\_

同意撤回書

筑波大学附属病院長 殿

私は「リアノジン受容体遺伝子変異と左室心筋緻密化障害に関する研究」への参加に同意し、同意書に署名しましたが、その同意を撤回いたします。

平成 年 月 日

氏名（自署）\_\_\_\_\_

平成 年 月 日

保護者（親権者等）代諾者

（自署）\_\_\_\_\_

本人との続柄\_\_\_\_\_

「リアノジン受容体遺伝子変異と左室心筋緻密化障害に関する研究」への参加の同意撤回を確認いたしました。

平成 年 月 日

確認者

所属\_\_\_\_\_

医師名（自署）\_\_\_\_\_