

研究課題：神経線維腫症 1 型と Legius 症候群の臨床像に関する検討

1. 研究の目的

神経線維腫症 1 型 (NF1) は皮膚所見 (カフェオレ斑、雀卵斑) のほか、腫瘍性病変 (神経線維腫、視神経膠腫)、骨病変 (蝶形骨異形成、先天性下腿骨彎曲)、血管病変 (脳血管狭窄、腎動脈狭窄) などを生じることがあるため、合併症の有無に関する検査が推奨されています。一方、Legius 症候群は NF1 同様の皮膚所見を認めるものの、腫瘍発生、骨病変、血管病変のリスクにかんして報告がありません。

NF1 と Legius 症候群は共通する皮膚所見 (カフェオレ斑、雀卵斑) を認めるものの、両疾患を小児期に正確に見分けることは難しい場合があります。ただし、両疾患で認められる合併症は異なるため、診断がつくことは以降の健康管理に役立つ可能性が高いと考えられます。

本研究では NF1 および Legius 症候群で通院中のお子様、ご家族を対象に臨床症状、画像検査結果を詳細に解析、検討します。NF1 と Legius 症候群の鑑別方法を確立することは将来的に両疾患の適切な合併症サーベイランスにつながると考えられます。

2. 研究の方法

2016 年 4 月 1 日～2022 年 3 月 31 日の間に受診され、NF1 および Legius 症候群の診断を受けた患者様が対象となります。

診療録から、臨床情報 (皮膚所見、眼科所見、骨病変、頭部 MRI および MRA 画像所見、成長・発達歴) を調べまとめます。

3. 研究期間

倫理委員会で承認を得られた日から 2023 年 3 月 31 日まで。

4. 研究に用いる資料・情報の種類

診療録から、臨床情報 (皮膚所見、眼科所見、骨病変、頭部 MRI および MRA 画像所見、成長・発達歴) を調べまとめます。個人情報を含まない臨床情報や画像が論文・学会発表に掲載されることがあります。

5. 外部への資料・情報の提供、研究成果の公表

この研究で得られた結果は、医学雑誌などに公表されることがありますが、患者様の名前など個人情報は一切分からないようにしますので、プライバシーは守られます。また、この研究で得られたデータが本研究の目的以外に使用されることはありません。

6. 研究組織

研究機関：地方独立行政法人埼玉県立病院機構 埼玉県立小児医療センター

研究責任者：遺伝科 医長 大場 大樹

研究分担者：遺伝科 部長 大橋 博文

7. お問い合わせ先・研究への参加を希望しない場合の連絡先

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、資料・情報が当該研究に用いられることについて患者様もしくは患者様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、2023年2月28日までに下記の連絡先へお申出ください。その場合でも患者様に不利益が生じることはありません。

地方独立行政法人埼玉県立病院機構

埼玉県立小児医療センター

医事担当（代表 048-601-2200）