研究課題:3歳児検尿による遺伝性腎疾患の早期診断の意義

### 1. 研究の目的

3歳児検尿は先天性腎尿路異常の早期発見が主な目的とされていますが、近年の遺伝学的検査の発展により、3歳児検尿を契機に遺伝性腎疾患が診断することが可能となってきました。しかし、その頻度や患者背景などまとまった報告はありません。本研究では、3歳児検尿を契機に診断される遺伝性腎疾患の患者背景を検討します。3歳児検尿で診断される遺伝性腎疾患の臨床経過や背景が判明すれば、3歳児検尿における遺伝学的検査・治療選択肢を提示することができ、有用な情報となります。

## 2. 研究の方法

当院で3歳児検尿での無症候性蛋白尿を契機に腎生検を行い、2016年1月~2023年12月の間に次世代シーケンサーによる遺伝学的検査を行った患者様が対象になります。診療録から、性別、3歳児検尿での蛋白尿指摘から腎生検までの患者背景(尿検査異常指摘年齢、当院初診時の血液検査・尿検査、尿所見以外の異常の有無)、腎生検の組織学的結果、遺伝学的検査結果、腎保護薬開始の有無、最終観察時の背景(血液・尿検査データ、腎不全の有無、最終治療)、等の情報を調べてまとめます。

#### 3. 研究期間

倫理委員会で承認を得られた日から 2026 年9月30日まで。

#### 4. 研究に用いる資料・情報の種類

3歳児検尿から診断される遺伝性腎疾患の検討のため、上記 2. に記載したような項目を、カルテの記載および検体検査結果から調べまとめます。画像(個人情報を一切含まない)が論文内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:腎臓科 科長兼副部長 藤永 周一郎 研究分担者:腎臓科 医長 櫻谷 浩志 研究分担者:腎臓科 医長 横田 俊介 研究分担者:腎臓科 医員 松田 明奈 研究分担者:腎臓科 医員 坂口 晴英 研究分担者:腎臓科 医員 齋藤 佳奈子

# 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、2025年9月30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)