

**研究課題：非コード RNA 病 (ReNU 症候群) の臨床的特徴に関する後方視的調査研究
(多機関共同研究)**

1. 研究の目的

。ReNU 症候群は非コード RNA (RNU4-2) を原因とする非コード RNA 病であり、原因不明の発達遅滞の 0.4-0.5% を占めるとされています。また、報告は少ないものの、他の非コード RNA (RNU2-2, RNU5A-1, RNU5B-1) も発達遅滞の原因となることが判明し、非コード RNA 病としての一疾患群が想定されています。ReNU 症候群は、発達遅滞の中で最も頻度が高いとされているにもかかわらず、日本での発生頻度や臨床的特徴は不明なため、本研究では、診療で診断確定された ReNU 症候群・その他の非コード RNA 病の医療管理の実態や発生頻度、さらには自然歴や予後などを後方視観察によって明らかにし、これまで知られていない疾患の全体像を把握することを目的としています。

2. 研究の方法

2025 年 12 月 31 日までに「非コード RNA 病の診断を受けている」もしくは「原因不明の発達遅滞で診断を検討中かつ、網羅的遺伝子検査の説明を受け同意をすでに得ている」患者さんを対象として以下の情報を調べます。

診断（遺伝学的検査結果）、年齢、性別、周産期歴、発達歴、家族歴、身長・体重の経過、現症（合併症およびその治療経過、血液検査・尿検査・画像検査・生理学検査の結果）

3. 研究期間

院内で実施許可を得られた日から 2030 年 3 月まで。

4. 研究に用いる資料・情報の種類

診断（遺伝学的検査結果）、年齢、性別、周産期歴、発達歴、家族歴、身長・体重の経過、現症（合併症およびその治療経過、血液検査・尿検査・画像検査・生理学検査の結果）を調べまとめます。画像（個人情報は一切含まない）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、患者さん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：所属 遺伝科 職 医長 氏名 大場 大樹

研究分担者：所属 遺伝科 職 部長 氏名 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、2026年6月30日までに下記の連絡先へお申出ください。その場合でも患者さん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）