

## 自主臨床研究

### 臨床神経グループ

## グルコーストランスポーター1欠損症における成長ホルモン分泌不全性低身長の特徴と成長ホルモン補充療法に関する後方視的研究

- 1. 研究の対象** 当院で診療を行ったグルコーストランスポーター1欠損症で、成長ホルモン分泌不全性低身長を合併して成長ホルモン補充療法を施行した方。
- 2. 研究目的・方法** 本研究の目的は、当院で診療を行ったグルコーストランスポーター1欠損症で、成長ホルモン分泌不全性低身長を合併して成長ホルモン補充療法を施行した患者について、診療録より後方視的に情報を集めて検討することである。低身長を呈する患者の臨床的特徴、成長ホルモン補充療法の効果について検討して、その有用性を検討する。  
研究期間は、2015年11月9日から2025年5月31日までである。
- 3. 研究に用いる試料・情報の種類** 診療録に含まれる病歴、身長・体重・頭囲や神経症状といった身体所見、髄液糖をはじめとした検査所見、SLC2A1遺伝子の変異の情報、治療に対する反応性などについて、検討して、新しい知見を見出す。

### 本研究に関する問い合わせ先

本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、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、下記の連絡先までお申出ください。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。

照会先および研究への利用を拒否する場合の連絡先：

谷河 純平

大阪大学大学院医学系研究科小児科学

大阪府吹田市山田丘2-2

TEL：06-6879-3932

研究責任者：大阪大学大学院医学系研究科小児科学 谷河 純平