

「日本における 21 水酸化酵素欠損症患者の実態調査」

[東京医科歯科大学 承認番号(M2021-336)]

臨床研究についてのご説明

2021 年 12 月 27 日作成 第 2 版

1. はじめに

患者さんや健康な方を対象として、病気の原因の解明、病気の予防・診断・治療方法の改善や治療効果を確認することを臨床研究（研究）とといいます。臨床研究は、国民の健康の保持増進や、患者さんの病気の回復や生活の質の向上に役立つ情報を得ることを目的として行われます。当院でも、医学の発展に貢献するとともに、患者さんへ最良の医療を提供するために様々な臨床研究をしています。臨床研究は患者さんの方々のご理解とご協力によって成り立っています。

この説明文書は、あなたに研究への参加について説明し、参加するかどうかを考えていただくための資料となります。この説明文書をよく読み、担当医師の説明をお聞きになり、研究の内容を十分にご理解いただいた上で、この研究に参加されるかをあなたの自由な意思で決めてください。わからないことがあれば、どんなことでも遠慮なさらずに質問してください。ご協力いただける場合は、同意書へご署名をお願いいたします。

なお、この研究は大阪大学医学部附属病院の倫理審査委員会で倫理的観点および科学的観点からその妥当性についての審査を受け、研究機関の長が許可した上で実施しています。

2. 研究の目的および意義

思春期以降の 21 水酸化酵素欠損症患者さんの治療、合併症の実態を前向きに調査し、実態を把握するとともに、合併症の発症に関連する因子を調べ、現在の 21 水酸化酵素欠損症患者さんの治療における問題点を明らかにします。

3. 研究の方法

1) 研究に参加していただく方について

この研究は、21 水酸化酵素欠損症と診断された患者さんのうち、以下の条件を満たす方を対象としています。なお、担当医師の判断によっては参加できないこともあります。

主な参加条件

- 中学校等の過程を終了あるいは 16 歳以上の方
- 21 水酸化酵素欠損症であることが診断されている方

2) 研究の方法

研究に参加した場合、以下の検査を行います。

- ・血液・生化学検査：赤血球数、ヘモグロビン、ヘマトクリット、Na、K、Cl、血糖、インスリン、HbA1c、総コレステロール、中性脂肪、HDLコレステロール、LDLコレステロール、Ca、IP、25-ヒドロキシビタミンD、骨型アルカリフォスファターゼ(BAP)、酒石酸抵抗性酸ホスファターゼ(TRACP-5b)
- ・ホルモン検査：ACTH、コルチゾール、レニン活性、アルドステロン濃度 LH、FSH、エストラジオール（女性のみ）、DHEA-S、総テストステロン、アンドロステンジオン、部分尿プレグナントリオール
- ・尿検査：クレアチニン、Na、K、Cl、Ca、P
- ・画像検査：12誘導心電図、副腎CT、骨密度、腹部超音波検査
- ・研究用採血（残った血清を使用します）17ヒドロキシプロゲステロン、抗ミュラー管ホルモン
- ・生活の質、性別違和に関するアンケート（所用時間約 15 分）

3) 結果の提供について

偶発的に治療法のない疾患等が発見される可能性がある場合

また、血液・生化学検査、画像検査で偶然にも疾患を発見することがあります。治療が必要な疾患の場合は、原則お知らせします。しかしなかには、治療法や予防法がないような疾患もあります。その場合、あなたに知りたくないという権利もあります。治療法や予防法がない疾患を偶然発見した場合、「告知して欲しい」というご希望がございましたら、同意書の該当項目をチェックしてください。この場合は、血液・生化学検査、画像検査後に担当医師がご説明いたします。

4. 実施予定期間と目標症例数

この研究は、2025年3月末まで行われます。また、400人の患者さんに参加していただく予定です。

5. 予想される利益と不利益

1) 予想される利益

この研究で測定する結果が、あなたの治療のために役に立つ可能性があります。また、本研究の成果は医学の発展に寄与するもので、将来あなたと同じような病気に苦しむ方々の診断や予防、治療などがより効果的に行われるようになることが期待されます。

2) 予想される不利益

この研究はあなたの診療情報・診療で得た試料の残余を用いるため、とくに不利益は

ないと考えております。

6. 参加について

この研究への参加は、あなたの自由な意思で決めてください。あなたが未成年の場合には親権者又は未成年後見人の同意も必要となります。たとえお断りになっても今後の治療において不利益を受けることはありません。またこの研究への参加に同意した後にいつでも同意を撤回することができ、不利益はありません。同意の撤回を希望される場合は、遠慮なく担当医師にお伝えください。

また、研究に参加中に、研究参加の継続について、あなたの意思に影響を与える可能性がある新たな情報が得られた際は、すみやかにお知らせします。そして、研究に継続して参加いただけるかどうか、あらためて確認させていただきます。

7. 研究に関する情報公開の方法

この研究の概要は、内分泌・代謝内科のホームページ (<https://www.med.osaka-u.ac.jp/pub/endmet/www/home/>) にて公開されています。

8. 研究の開示

あなたが希望される場合は、他の方の個人情報やこの研究の独創性の確保に支障がない範囲で研究計画書やその他の資料をご覧になることができます。お気軽に担当医師までご連絡ください。

9. 個人情報等の取扱い

この研究に参加されますと、当院以外の機関にあなたの血液・診療情報を提供します。その際には、お名前などのあなたを特定できる情報の代わりに、研究用の符号をつけることで個人を特定できないようにします。

また、この研究が適切に行われているかを確認するために関係者がカルテなどを見る場合があります。あなたが本研究に同意された場合、カルテなどの内容を見ることについてもご了承いただいたこととなります。また、この研究で得られた結果は、貴重な資料として学会や医学雑誌等に公表されることがあります。これらの場合もプライバシーは守られます。

10. 試料・情報の保管及び廃棄の方法

この研究で得られたあなたの血液や情報は、この研究の目的以外に使用することはありません。

血液は、本研究の結果が医学雑誌等に発表されてから 5 年間、適切に保管された後に当院の規定に従って廃棄します。

また、この研究で収集したあなたの情報は、本研究の結果が医学雑誌等に発表されてから10年間、適切に保管された後に復元できないような形で廃棄します。

11. 研究の資金源および研究に係る利益相反

研究を行うときに、研究費・資金などの提供を受けた特定の企業に有利なようにデータを解釈することや、都合の悪いデータを無視してしまう恐れがあります。これを「利益相反(COI)」といいます。研究機関の研究責任者、研究者が本研究に関わる利益相反に関して申告が必要な場合、当該研究者が所属する各研究機関が設置した利益相反審査委員会等の審査及び承認を受けることになっています。

この研究は、内分泌・代謝内科の研究費で実施します。担当医師が個人的に利益を受けることはなく、この研究の実施や報告にあたり、個人や組織の利益のために公正な判断を曲げるようなことは一切ありません。

12. 費用について

研究期間中の検査や治療にかかる費用は通常診療と同じように健康保険による患者さんの自己負担となります。この研究に参加することにより通常の診療費と比べて、負担が増えることはありません。

13. 健康被害が生じた場合の補償について

本研究は細心の注意をもって行われます。もし、この研究期間中に健康被害が生じた場合、補償はありませんが、医師が最善を尽くして適切な処置と治療を行います。費用は通常の診療と同様に健康保険による患者さんの自己負担となります。

14. 研究組織

【研究代表者】

東京女子医科大学 内分泌内科学 教授 大月 道夫

【研究事務局および責任者】

東京女子医科大学 内分泌内科学 教授 大月 道夫

住 所：東京都新宿区河田町8番1号

電 話：03-3353-8111

【参加施設】

大阪大学大学院医学系研究科 内分泌・代謝内科学

東京都立小児総合医療センター 内分泌・代謝科

大分大学医学部 小児科
国立成育医療研究センター 分子内分泌研究部

難治性疾患政策研究事業「副腎ホルモン産生異常に関する調査研究」

班

慶應義塾大学医学部 小児科
福岡徳洲会病院 心療内科・内分泌・糖尿病内科
大分大学医学部 内分泌代謝・膠原病・腎臓内科学講座
群馬大学大学院医学系研究科 内科学講座内分泌代謝内科学
聖マリアンナ医科大学 代謝・内分泌内科
川崎医科大学 糖尿病・代謝・内分泌内科学教室
高知大学 保健管理センター
東北大学大学院医学系研究科 難治性高血圧・内分泌代謝疾患地域

連携

寄附講座

自治医科大学 小児科学講座
市立稚内病院 小児科
慶應義塾大学医学部 小児科
聖マリアンナ医科大学横浜市西部病院 代謝・内分泌内科
防衛医科大学校医学教育部
公立昭和病院 代謝内科
国立国際医療研究センター病院 糖尿病内分泌代謝科
旭川赤十字病院 小児科
東京医科歯科大学大学院医歯学総合研究科発生発達病態学
さいたま市立病院 小児科
大分大学医学部 内分泌代謝・膠原病・腎臓内科学講座
金沢大学 融合研究域融合科学系/大学院医薬保健学総合研究科
未来型健康増進学
社会福祉法人 恩賜財団 済生会支部 神奈川県済生会横浜市東部病

院

糖尿病・内分泌内科
九州大学大学院医学研究院病態制御内科学
大分大学医学部 公衆衛生・疫学講座
東北大学大学院医学系研究科 病理検査学
東北大学大学院医学系研究科 放射線診断科

1. 研究担当者と連絡先（相談窓口）

この研究について、何か聞きたいことやわからないこと、心配なことがありましたら、以下の研究担当者におたずねください。

【研究担当者】

◎ 大月 道夫 東京女子医科大学 内分泌内科 教授
（◎ 研究責任者）

【連絡先】

東京女子医科大学 内分泌内科
住 所： 東京都新宿区河田町8番1号
電 話： 03-3353-8112（内線 37540）

2. 本学の苦情窓口：東京医科歯科大学医学部事務部総務係
03-5803-5096（対応可能時間帯：平日 9:00～17:00）