

2012 年 10 月 1 日から 2023 年 10 月 31 日までに当院で 21 水酸化酵素欠損症の疑いで精査を行った
患者さんへ

LH および FSH 値を用いた 21 水酸化酵素欠損症の鑑別法の確立について

(1) 研究の概要について

承認番号： 第 M2023-336 番

研究期間： 研究実施許可日から西暦 2029 年 3 月 31 日

研究責任者：東京科学大学 小児科 助教 高澤 啓

この研究は、東京科学大学医学系倫理審査委員会の承認及び機関の長の実施許可を得て実施されます。

<研究の概略>

21 水酸化酵素欠損症（以下 21OHD）は、生まれつき副腎で作用する酵素が欠損することで発症する疾患です。21 水酸化酵素活性喪失下では、コルチゾール、アルドステロンの産生が障害され、さらに本来少量分泌される男性ホルモン（テストステロン）が過形成に伴い過剰分泌されることで、胎生期より副腎アンドロゲン過剰が生じます。

21OHD は重症度により、新生児期より治療を要する古典型と、小児期は治療不要な軽症型の非古典型に大別され、治療は産生が障害されているコルチゾール、アルドステロンの経口製剤（ハイドロコルチゾン、フルドロコルチゾン）により行います。

新生児期から早期治療介入が必須のため、1989 年以降、新生児マススクリーニング（以下 NBS）の対象疾患となり、現在国内ではほぼ全例が新生児期に発見され治療が開始され、治療の効果により、その予後を大幅に改善しました。一方で、NBS には偽陽性が多く陽性的中率が低いという大きな問題点があり、21OHD 罹患患者と偽陽性者の鑑別は簡単ではありません。

(2) 研究の意義・目的について

NBS で精査対象となった偽陽性を含む児の中から、21OHD の患者さんを従来よりも簡便に鑑別する方法を同定することが本研究の目的です。本来新生児期から乳児期早期にかけて一過性に上昇するゴナドトロピン（LH と FSH）の値が、21OHD の患者さんの場合は副腎アンドロゲンの過剰により LH と FSH の分泌低下を認めます。この病態をもとに、新生児期から乳児期早期の LH と FSH の値を測定することで、NBS における偽陽性者と 21OHD の患者さんとの鑑別を簡便に行うことができる可能性があります。

(3) 研究の方法について

対象となる患者さんは、2012 年 10 月以降に NBS の結果から 21OHD 疑いとして精査対象となり、当院で精査を行った方です。これまでの診療でカルテに記載されている情報（性別、年齢、診断名、周産期歴等）、血液検査や尿検査のデータを収集して、検討します。

(4) 試料・情報等の保管・廃棄と、他の研究への利用について

集積したデータは、研究統括者を保管責任者として、データ発表後 10 年間は、個人情報対応表とは別にした形で、PC にデータとして保存します。

研究予定期間は、医学系倫理審査委員会承認後から 2029 年 3 月 31 日までです。

(5) 予測される結果（利益・不利益）について

本研究は診療録のデータに基づく臨床研究であり、研究対象者が研究参加により直接的な利益を得ることは考えにくいです。本研究により、NBS の精査対象となった児の中から、従来よりも迅速かつ簡便に 210HD の患者さんを鑑別することが可能となることが期待されます。

また、本研究では診療録に基づくデータの採取をもとに行うため、研究対象者への不利益はありません。また、研究対象者の費用負担もありません。

(6) 研究協力の任意性と撤回の自由について

本研究は通常の診療で得られた過去の情報を使用する研究のため、患者さんから個別に同意を頂くことはせず、この掲示によるお知らせをもって同意をいただいたものとして実施いたします。この研究へ参加を希望されない方は下記問い合わせ先へご連絡ください。参加は患者さんの自由意思であり、参加いただけない場合でも不利益は一切ありません。もし途中で参加中止を希望される場合には、この研究のために収集したデータは速やかに廃棄します。

(7) 個人情報の保護・取り扱いについて

患者さんの情報は名前ではなく新規に番号をつけて保管管理されますので、個人情報を特定されることはありません。また研究の発表時にも個人情報は使用されません。

(8) 研究に関する情報公開について

この研究成果は、国内外の学会発表および学術論文として公表される予定です。

(9) 研究によって得られた結果のお知らせ

本研究では、患者さんの病型と臨床データを紐付けて解析を行います。病型の診断のために遺伝子診断を行なった方は、その結果に基づいて判断をしますが、新たに本研究で遺伝学的検査を行うものではありません。また本研究はそのデザイン上、偶発的な所見がみつかる可能性は極めて低いと考えられます。

なお前述のごとく、本研究で新たに遺伝学的検査を行うものではありませんが、以前受けた本疾患の遺伝学的検査結果について遺伝カウンセリングの希望がある方は、受診のご案内をすることができますので、その旨お伝えください。

(10) 経済的な負担および謝礼について

研究に参加することによる費用負担はありません。また、この研究への参加謝礼はありません。

(11) 研究資金および利益相反について

国立研究開発法人日本医療研究開発機構の研究費を用いて行われます(課題名: 21 水酸化酵素欠損症の新たな小児期先制医療を目指した患者レジストリ構築、治療マーカーおよび簡便な遺伝学的検査法の確立, 課題番号:23ek0109630h0001)。また研究を実施するにあたり特定企業との利害関係はありません。本研究の実施にあたっては、本学利益相反マネジメント委員会に対して研究者の利

益相反状況に関する申告を行い、同委員会による確認を受けています。

（１２）研究に係るご相談・問い合わせ等の連絡先：

研究者連絡先：

東京科学大学病院 小児科 助教 高澤 啓

〒113-8519 東京都文京区湯島 1-5-45

電話:03-5803-5249(ダイヤルイン) 平日(月～金) 8:30～17:00

苦情窓口：東京科学大学 研究推進部 研究基盤推進課 生命倫理グループ

03-5803-4547（対応可能時間帯 平日 9:00-17:00）

※他の研究参加者の個人情報や研究の独創性の確保に支障が生じない範囲内で、研究計画書や研究の方法に関する資料を閲覧することができます。ご希望の際は、上記の研究者連絡先までお問い合わせください。