

当院において遺伝性内分泌腫瘍症（MEN1、MEN2、VHL病）の治療を受けられた方およびそのご家族の方へ

—「遺伝性内分泌腫瘍症（MEN1、MEN2、VHL病）の実態調査に関する研究」へ

ご協力をお願い—

研究機関名 岡山大学病院

研究責任者 岡山大学学術研究院医歯薬学域 腎・免疫・内分泌代謝内科学 和田 淳

1) 研究の背景および目的

遺伝性内分泌疾患である多発性内分泌腫瘍症1型（Multiple Endocrine Neoplasia Type 1: MEN1）、多発性内分泌腫瘍症2型（Multiple Endocrine Neoplasia Type 2: MEN2）、フォン・ヒッペル・リンドウ病（Von Hippel-Lindau Syndrome: VHL病）は、いずれも比較的稀な疾患です。

MEN1の頻度は約3~4万人に1人とされており、遺伝形式としては常染色体顕性遺伝となります。MEN1では副甲状腺、下垂体、膵消化管に腫瘍性病変を生じ、その罹病率はそれぞれ90%以上、約50%、約60%とされています。MEN2は、甲状腺髄様癌、褐色細胞腫、副甲状腺機能亢進症を3大病変とする常染色体顕性遺伝性疾患であり、頻度は約3万人に1人とされています。遺伝子上の病的バリエーションの部位は、病型によって特定の部位に集中しています。VHL病は、常染色体顕性遺伝性疾患であり、複数の臓器に腫瘍性あるいは嚢胞性病変が多発します。発症病変としては、網膜血管腫、中枢神経系（小脳、延髄、脊髄）の血管芽腫、膵臓の神経内分泌腫瘍・嚢胞、副腎褐色細胞腫、腎臓の腫瘍・嚢胞、精巣上体嚢胞腺腫、さらに内耳リンパ嚢の腫瘍や女性の子宮広間膜の嚢胞腺腫などが報告されています。

上記3疾患はいずれも比較的稀な疾患であり、それぞれの臨床症状、予後、地域集積性、遺伝学的検査結果の特徴等については未だ不明な点も多いとされています。そのため本研究ではMEN1、MEN2、VHL病で当院を受診された患者を対象とし、遺伝学的検査の結果と臨床症状の関連、合併疾患、またそれらの治療経過について後方視的に検討を行うことで、各疾患の臨床的特徴や遺伝学的特徴について明らかとすることを目的としています。

2) 研究対象者

2013年1月1日~2027年12月31日の間に岡山大学病院内分泌内科において遺伝性内分泌疾患（MEN1、MEN2、VHL病）の治療を受けられた方65名を研究対象とします。

3) 研究期間

研究機関の長の許可日~2028年3月31日

研究開始日を情報の利用開始する予定日とします。

4) 研究方法

当院において遺伝性内分泌疾患（MEN1、MEN2、VHL病）の治療を受けられた方で、研究者が診療情報とともに遺伝学的検査や血液検査、尿検査、画像検査のデータを選び、遺伝学的検査結果と臨床的特徴に関する分析を行い、それらの関連について調べます。

5) 使用する情報

この研究に使用する情報として、カルテから以下の情報を抽出し使用させていただきますが、氏名、生年月日などのあなたを直ちに特定できる情報は削除し使用します。また、あなたの情報などが漏洩しないようプライバシーの保護には細心の注意を払います。

- ・ 年齢、性別、家族歴、既往歴、診断名。
- ・ 診察所見、病歴、バイタルサイン、血液検査結果、尿検査結果、遺伝学的検査結果、画像検査結果、内服薬の種類。

6) 情報の保存

この研究に使用した情報は、研究の中止または研究終了後5年間、岡山大学病院内分泌センター内で保存させていただきます。電子情報の場合はパスワード等で制御されたコンピューターに保存し、その他の試料・情報は施錠可能な保管庫に保存します。

7) 研究資金と利益相反

この研究は、運営費交付金を用いて実施します。この研究に関して利害関係が想定される企業等で研究責任者や分担者あるいはその家族が活動して収入を得ているようなことはありません。

私たちはこの研究によって特許を得る可能性があります。ただし、その権利は岡山大学に帰属します。研究対象者の方には帰属しません。

8) 研究計画書および個人情報の開示

あなたのご希望があれば、個人情報の保護や研究の独創性の確保に支障がない範囲内で、この研究計画の資料等を閲覧または入手することができますので、お申し出ください。

また、この研究における個人情報の開示は、あなたが希望される場合にのみ行います。あなたの同意により、ご家族等（父母（親権者）、配偶者、成人の子又は兄弟姉妹等、後見人、保佐人）を交えてお知らせすることもできます。内容についておわかりになりにくい点がありましたら、遠慮なく担当者にお尋ねください。

この研究は氏名、生年月日などのあなたを直ちに特定できるデータをわからない形にして、学会や論文で発表しますので、ご了解ください。

この研究に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ください。また、あなたの試料・情報が研究に使用されることについて、あなたもしくは代理人の方（ご家族の方等も拒否を申し出ることが出来る場合があります。詳細については下記の連絡先にお問い合わせください。）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し出ください。ただし、すでにデータが解析され、個人を特定できない場合は情報を削除できない場合がありますので、ご了承ください。この場合も診療など病院サービスにおいて患者さんに不利益が生じることはありません。

<問い合わせ・研究への利用を拒否する場合の連絡先>

岡山大学病院 内分泌センター 准教授 稲垣 兼一

岡山大学病院 内分泌センター 医員 佐々木 恵里佳

連絡先：岡山大学病院 内分泌センター (086-235-7235) (平日 9時～17時)