

## 内分泌代謝疾患における遺伝子変異の検討

このたび当院では、入院・通院されていた患者さんの試料／診療情報を用いた下記研究を実施いたしますので、ご協力をお願いいたします。この研究を実施することによる患者さんへの新たな負担は診療の一環の採血検査（5mL程度）など、軽微なものに留まります。また患者さんのプライバシー保護については最善を尽くします。本研究への協力を望まれない患者さんは、その旨を『6. お問い合わせ先』に示しました連絡先までお申し出くださいますようお願いいたします。

### 1. 研究の対象となる方

2017年12月から2035年2月28日までに当院糖尿病内分泌内科にて内分泌疾患と診断され、当院にて、もしくは当院糖尿病内分泌内科紹介により、研究協力機関にて手術加療を受けた、もしくは手術を受ける予定の方

### 2. 研究目的・方法

研究期間：研究機関の長の許可日～2035年3月31日

内分泌代謝疾患とは、私たちの健康を維持するために私たち自身の体で作られる様々な「ホルモン」という物質のバランスが崩れることにより、体調に破たんをきたす病気です。このホルモンを作る臓器である下垂体・副甲状腺・胰臓・副腎には腫瘍（内分泌腫瘍）ができることがあります、その一部では過剰なホルモンが作られてしまう結果、全身に様々な合併症を起こしてしまいます。このホルモン産生腫瘍は基本的には手術により原因となる腫瘍を取り除くことで治癒を目指すことができますが、なぜ起きてしまうのか、についてはまだはっきりとしたことはわかっていません。

近年、このような内分泌代謝疾患において、内分泌腫瘍自体に特殊な遺伝子変異が起きる場合があること、家族性の遺伝子変異により疾患の性質がある程度推測できる疾患があること、がわかってきてています。そのため、内分泌腫瘍や内分泌代謝疾患の遺伝子解析の重要性が認識されつつありますが、本邦ではその十分な体制が整っていないのが現状です。本研究では当院で内分泌腫瘍の方や遺伝性内分泌代謝疾患が疑われる方に遺伝子解析研究を行うことで、内分泌代謝疾患の病態・性質・病型を明らかとし、県内の内分泌代謝疾患の患者さんへ還元するだけでなく、医学の発展に貢献することを目的としています。

方法としては、当院糖尿病内分泌内科にて内分泌腫瘍と診断された場合、また、遺伝性内分泌代謝疾患が強く疑われた場合、様々な採血・採尿検査を経ますが、その検査の際に追加で血液・尿検体を採取させていただき、また実際に手術で摘出した腫瘍を、病理診断に使用するだけでなく、一部を保存させていただき、これらを当院ゲノム解析センターにて解析し、内分泌代謝疾患の病態・性質・病型との関連について検討する予定です。

### 3. 研究に用いる試料・情報の種類

情報：内分泌代謝疾患の診断・治療経過、採血データ、病理組織データ 等

試料：血液検体、尿検体、手術で摘出した腫瘍組織

尚、収集したデータは、個人が特定されないよう番号を付け、対応表を院内で厳重に管理した上で、統計的処理を行います。国が定めた倫理指針（「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」）に則って、個人情報を厳重に保護し、研究結果の発表に際しても、個人が特定されない形で行います。

### 4. 外部への試料・情報の提供

外部への情報提供は、診療情報の一環である紹介状ないしは外部機関への匿名化情報提供のみとなります。研究に用いる試料・検体については、当院で研究を実行するため、研究協力機関からは手術検体の提供を受けることはありますが、当院から提供することはありません。また、データは、個人情報とは関係のない番号（識別コード）を割り付け、特定の関係者以外がアクセスできない状態で行います。

提供した情報と個人が特定できるように対応表を作成しますが、研究協力機関へは提供せず当院の研究責任者が保管・管理します。

また、当院で施行不可能である、高度な遺伝子解析が必要となった場合、外部委託機関へ依頼することもあります。その場合も、外部機関のプロトコルに則り、個人情報が特定されない形で依頼します。

### 5. 研究組織

本研究は以下の研究機関で実施します。

《研究代表者》

山梨県立中央病院 糖尿病内分泌内科 術津 昌広

《研究協力機関》

虎の門病院 間脳下垂体外科 西岡 宏

東京大学医学部附属病院 腎臓・内分泌内科 槙田 紀子

### 6. お問い合わせ先

試料・情報が本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諾者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。研究成果は国内外の学会や論文で発表することがありますが、申し出をいただいた時点で、既に発表された研究成果については取り消しができないこともあります。

また、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ください。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。

照会先および研究への利用を拒否する場合の連絡先：

研究責任者：山梨県立中央病院 糖尿病内分泌内科 術津 昌広

〒400-8506 山梨県甲府市富士見一丁目1番1号 TEL：055-253-7111（代表）