

2021年3月までに本院の消化器内科で Cowden 症候群として診療を受けられた方へ

研究 Cowden 症候群に対する実態調査の実施について

1. 本研究の目的および方法

Cowden 症候群は、顔面や手足の指先の結節などの皮膚症状を特徴的とする疾患であり、PTEN 遺伝子という遺伝子の変化によって発症することがわかっています。Cowden 症候群はいろいろな臓器に腫瘍を認めることが多く、特に乳房や甲状腺、子宮、大腸などでは悪性腫瘍を発生する割合が一般の方と比較して多いと報告されています。Cowden 症候群の発生頻度は 20～25 万人に 1 人とまれであるとされており、これまでに日本では、Cowden 症候群に関する全国的な調査はされていません。Cowden 症候群患者の PTEN 遺伝子情報を調べることにより、遺伝子の状態と症状の現れ方（例：皮膚症状の有無や、臓器毎の腫瘍の発生の割合など）について関連があるかどうかを、本研究をもって明らかにすることを目的としています。本研究は、Cowden 症候群と診断された患者を対象とし、多施設共同で行う試験であります。全国の医療機関約 30 施設に対し Cowden 症候群患者のアンケート調査を行い、患者様のカルテからデータを収集します。それを基に統計解析を行い、本邦における Cowden 症候群に対する実態を検討します。また本研究以前に PTEN 遺伝子解析を施行している患者様については、解析結果も臨床情報の一つとして収集します。研究全体の実施期間は 2022 年 3 月まで、本学の予定症例数は 5 例で、研究全体では 50 例です。本研究は、徳島大学ヒトゲノム・遺伝子解析研究倫理審査委員会および徳島大学病院医学系研究倫理審査委員会の承認を得て実施しています。

2. 研究に用いる情報の種類および保管方法について

各共同研究機関にてアンケート調査票を用いてカルテより診療情報（年齢、性別、家族歴、消化管病変、皮膚病変、乳腺疾患、甲状腺疾患、泌尿生殖器疾患、アレルギー・自己免疫性疾患、精神疾患、PTEN 遺伝子の状態など）を収集し、徳島大学病院に集約します。患者個人を特定しうる情報はすべて除去し、個人が特定されないよう匿名化します。匿名化にあたっては対応表を作成しますが、対応表は本学の個人情報管理者または個人情報分担管理者が適切に管理します。

得られた情報の保管責任者は消化器内科長 高山哲治とし、教室の鍵のかかる引き出しに研究の中止又は終了後 3 年の間、保存し、原則としてこの研究のために使用します。

3. 本学以外の研究機関への情報の提供

本研究で使用した情報を本学以外の研究機関へ提供することはありません。共同研究機関から本学へ情報を提供いただく際には、匿名化し、アンケート調査票へ記載された状態で郵送いただきます。集めた情報は、特定の関係者以外がアクセスできない状態となっております。

4. 研究組織

参加施設一覧

施設名	部署名	実施責任者	担当者
札幌医科大学	腫瘍内科学講座、血液内科学	大沼啓之	佐藤昌則 早坂尚貴

岩手医科大学	消化器内科 消化管分野	松本主之	梁井俊一
山形大学医学部附属病院	第二内科	上野義之	佐々木悠
国立がん研究センター中央病院	内視鏡科	斎藤豊	山田真善
葛西昌医会病院	消化器内科	山田雅哉	山田雅哉
東芝病院	消化器内科	三輪純	三輪純
東京女子医科大学病院	消化器内科	米沢麻利亜	米沢麻利亜
名古屋市立大学病院	臨床遺伝医療部	大瀬戸久美子	大瀬戸久美子
北野病院	消化器内科	八隅秀二郎	山内淳嗣
大阪鉄道病院	消化器内科	清水誠治	清水誠治
神戸大学医学部附属病院	消化器内科	児玉裕三	大井充
兵庫県立西宮病院	消化器内科	松本仁	安永祐一
兵庫医科大学病院	内科学消化管科 内視鏡センター	三輪洋人	北山嘉隆 (應田義雄)
鳥取大学医学部附属病院	消化器内科	磯本 一	八島一夫
岡山大学病院	消化器内科 光学医療診療部	岡田裕之	川野誠司
心臓病センター榊原病院	消化器内科	藤村宜憲	藤村宜憲
川崎医科大学	食道胃腸内科	春間賢	松本啓志
広島大学病院	内視鏡診療科	田中信治	佐野村洋次
おかむら内科クリニック	—	—	岡村誠介
徳島大学病院	消化器内科	高山哲治	寺前智史 佐藤康史
住友別子病院	消化器内科	松原稔	鈴木誠祐
村上記念病院	内科	村上匡人	村上匡人
北九州市立医療センター	消化器内科	秋穂裕唯	秋穂裕唯
JCHO 九州病院	内科	山本英雄	藤澤聖
九州大学	病態制御内科	高柳涼一	伊原栄吉
久留米大学病院	消化器内科	鳥村拓司	吉岡慎一郎 (前山泰彦)
産業医科大学	第1外科	平田敬治	田上貴之 (荒瀬光一)
吉野川医療センター	消化器科	和田哲	栗原健士

5. 研究結果の公表について

本研究の未発表データ等の情報及び本試験の結果の一部又は全部を学会、雑誌等外部に発表する場合には、研究責任者の責任のもとに取り扱うこととします。

6. 遺伝情報の開示について

本研究では、既存の遺伝情報を扱っており、遺伝子解析結果を開示することはありません。ただし、今回の研究により PTEN 遺伝子の状態と悪性腫瘍の発生などに関連性が確認されれば、それにより、今後起こりうる可能性の高い疾患に対して、定期的な画像検査や、予防的な治療ができる可能性があります。その時は、本人や家族や血縁者がその結果を知ることが有益であると判断され、徳島大学ヒトゲノム・遺伝子解析研究倫理審査委員会も同様に考えた場合に限り、診療を担当する医師から本人や家族や血縁者に、その結果の説明を受けるかどうかについて問い合わせることがあります。

7. 研究資金および利益相反管理について

本研究における特別な研究資金はなく本研究は、徳島大学病院の研究費のみを使用して実施されております。本研究の利害関係については、臨床研究利益相反審査委員会の審査を受け、承認を得ています。

8. 本研究への参加を拒否する場合

被験者は本人の自由意思によって本試験への参加を拒否することができます、その場合は下記の連絡先までお申し出ください。

9. 研究責任者および連絡(問合せ)先

【研究機関】 徳島大学病院 消化器内科

【研究責任者】

徳島大学大学院医歯薬学研究部消化器内科学 教授・高山哲治

【連絡先】

地域消化器・総合内科学 特任教授 佐藤康史

消化器内科学 大学院生 寺前智史

電話番号 088-633-7124

【研究代表者】

徳島大学大学院医歯薬学研究部消化器内科学 教授 高山哲治

本研究への参加に同意しない場合は、連絡先までご連絡下さい。