2023年1月～2025年12月に本院の消化器内科でCowden症候群/PTEN過誤腫症候群の診断を受けた方へ

研究　Cowden 症候群/PTEN 過誤腫症候群の全国疫学調査　の実施について

1. 本研究の目的および方法

Cowden 症候群/PTEN 過誤腫症候群は，PTEN 遺伝子の生殖細胞系列の病的バリアントを原因とする常染色体顕性遺伝性の希少疾患です。消化管，皮膚，粘膜，乳房，甲状腺，子宮内膜，脳などに過誤腫性病変の多発を特徴とし、巨頭症および 20 歳代後半までに多発性皮膚粘膜病変を発症することが多いです。また、乳癌，甲状腺癌，子宮内膜癌，大腸癌，腎細胞癌などの悪性腫瘍を合併するリスクが高く，適切なサーベイランスが必要です。しかし、本症候群は病因や根本的治療の確立していない難病であり、未だ本邦での患者数、臨床像、原因、予後は不明です。

そこで今回、2023 年 1 月 1 日から 2025 年 12 月 31 日までに受診（初診・再診、外来・入院を問わない）した、Cowden 症候群/PTEN 過誤腫症候群の患者を対象とし、本邦で初となる小児から成人を網羅する本疾患の全国頻度調査を行うこととしました。本調査は、希少な遺伝性疾患の日本における患者数を明らかにし、さらに重症例の頻度と病態を検討することで、今後指定難病の新規申請など医療政策を推進するための基盤となる研究になるものと考えています。本研究は、徳島大学病院生命科学・医学系研究倫理審査委員会の承認を得、実施機関の施設の長の許可を得て実施しています。

2. 研究に用いる試料・情報の項目および保管方法について

① 研究に用いる情報の項目

調査対象は本邦で Cowden 症候群/PTEN 過誤腫症候群と診断された患者で、一次調査（患者数の把握）と二次調査（臨床像の把握）の二部から構成されます。

一次調査は以下の項目を調査します。

1）Cowden 症候群/PTEN 過誤腫症候群の診断基準を満たす症例の最近 3 年間の受診者数
2）1）のうちの女性数
3）最近 3 年間の新規診断者
4）Cowden 症候群/PTEN 過誤腫症候群の診断基準に合致しないが生殖細胞系列 PTEN 病的バリアント保有者の最近 3 年間の人数
5）4）のうちの女性数
6）最近 3 年間で新規に Cowden 症候群/PTEN 過誤腫症候群と診断された患者　　等

二次調査は、診療情報から以下の項目を抽出します。

1）患者背景（年齢、性別、家族歴、既往歴など）
2）臨床症状
3）検査所見（血液所見、遺伝学的検査など）
4）画像所見（エコー、CT、内視鏡所見など）

② 個人情報の保護

一次調査は、患者の有無とその人数のみを把握をする調査であり、対応表は作成しません。

一次調査の結果、患者ありとした施設を対象として行う二次調査で用いる診療情報では、研究上必要のない氏名、カルテ番号は用いず、各実施機関において、研究参加者の個人情報とは無関係に調

査対象者番号を割り振りますので、ただちに研究参加者が特定できる情報は提供されません。なお、各実施機関では、調査対象者番号とカルテ番号・氏名が照合できるように対応表を作成します。対応表は各機関で厳重に保管し、外部に提供することはありません。研究参加者の個人情報の保護に十分配慮します。

研究の結果を公表する際は、研究参加者を特定できる情報を含まないようにします。また、研究の目的以外に、研究で得られた研究参加者の情報を使用しません。

③情報の管理方法

本研究に係る情報(研究に係わる文書及び研究データ等)は、論文等の成果発表後 10 年間、徳島大学消化器内科学教室の施錠可能な保管庫に保管します。保管期間の終了後は、紙データはシュレッダー等を用いて廃棄し、電子データはデータを完全に消去します。また、共同研究機関においても同様に保管します。

3. 本院以外の研究機関等への情報の提供

各実施機関で収集された情報は、データ回収およびデータ入力、集計、解析支援の業務委託先である有限会社メディカル・リサーチ・サポートに提供されます。情報の授受は、特定の関係者以外がアクセスできない状態で、パスワードを設定した電子メールへのファイル添付で行います。

二次調査における診療情報の授受はパスワードを設定した電子メールへのファイル添付で行います。また、2①にある通り、ただちに研究参加者が特定できないように加工された情報が提供されます。

4. 研究の実施体制

【徳島大学における実施体制】

＜研究者＞

○　高山　哲治　　徳島大学大学院 医歯薬学研究部 消化器内科学分野　特命教授

(研究全体の統括を担当)

(○:研究責任者)

【全体の研究代表者】

・徳島大学大学院 医歯薬学研究部 消化器内科学分野　高山　哲治

(徳島県徳島市蔵本町 3 丁目 18-15 Tel: 088-633-7124, Fax: 088-633-9235)

【研究分担者】

研究計画書・情報公開文書　共通別紙「研究の実施体制:研究分担者一覧」の通り

【データ回収およびデータ入力、集計、解析支援】

有限会社メディカル・リサーチ・サポート

〒541-0042 大阪市中央区高麗橋 3-1-14 高麗橋山本ビル 6F

京都府立医科大学　分子標的癌予防医学　大阪研究室内

TEL:06-6202-5446

FAX:06-6202-5445

5. 研究結果の公表について

研究の結果を公表する際は、研究参加者を特定できる情報を含まないようにします。また、研究の目的以外に、研究で得られた研究参加者の情報を使用しません。

6. 研究資金および利益相反管理について

本研究は、厚生労働科学研究費難治性疾患政策研究事業 「小児から成人の消化管過誤腫性腫

瘍好発疾患群の診療体制確立とQOL向上を目指す包括的研究」班(研究代表者:坂本博次)で実施します。また、本研究の研究担当者は、各施設の規定に従って利益相反審査委員会等への報告を行い、利益相反を適切に管理します。研究分担者の一人が所属する宇都宮市保健所については、利益相反審査委員会が無いため、研究代表者が当該施設の研究者に利益相反が無いことを確認しています。

なお、分担研究者の坂本博次は、富士フイルムメディカル国際光学医療講座に所属しており、富士フィルムメディカル株式会社と利益相反関係にあります。一次調査は頻度調査であり、利益相反の影響はありません。二次調査では間接的に利益相反に当たる可能性があり、データの解析の際に利益相反に関わるデータの解析担当から外れるように対応策を講じます。

7. 本研究への参加を拒否する場合

本研究では、「人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針第４章第８　インフォームドコンセントを受ける手続等」に基づき、必ずしも対象となる研究参加者からの個別同意を必要としませんが、本研究の実施についての情報を徳島大学病院ホームページ（https://www.tokushima-hosp.jp/disclosure-document/）に公開し、研究対象者等が研究実施を拒否できる機会を保障します。共同研究機関においても情報を公開します。研究公開情報により研究対象者等が拒否した場合は、研究の対象とせず、除外します。一次調査を行うための調査票および二次調査の調査票に、今回の研究についての説明と協力依頼について記載し、返信をもって同意を得たものとします。

8. 研究責任者および連絡(問合せ)先

【相談窓口】

徳島大学大学院 医歯薬学研究部 消化器内科学分野　特命教授　高山　哲治
〒770-8503　徳島県徳島市蔵本町３丁目 18-15
TEL：088-633-7124
FAX：088-633-9235

【当院の相談窓口】

九州大学病院 消化管内科　講師　梅野　淳嗣
〒812-8582　福岡市東区馬出３丁目 1-1
TEL：092-642-5261
FAX：092-642-5273

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。