

# 「小児内分泌疾患患者臨床情報の全国登録システム を利用した観察研究」

## に対するご協力のお願い

このたび当院では上記の医学系研究を、慶應義塾大学医学部倫理委員会の承認ならびに研究機関の長の許可のもと、倫理指針および法令を遵守して実施します。

今回の研究では、同意取得が困難な対象となる患者さんへ向けて、情報を公開しております。なお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一切ありません。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「8 お問い合わせ」に示しました連絡先までお申し出下さいますようお願いいたします。

### 1 対象となる方

対象となる小児内分泌疾患 (MIRAGE 症候群、新生児糖尿病、褐色細胞腫/パラガングリオーマ、 $5\alpha$ リダクターゼ欠損症、McCune-Albright 症候群、Pallister-Hall 症候群、X 連鎖性先天性副腎低形成症 (DAX1 異常症)、 $3\beta$ ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症、低リン血症性くる病) の診断基準を満たし、小児内分泌疾患患者臨床情報の全国登録システムへ登録している方を対象とします。

### 2 研究課題名

承認番号 20241061

研究課題名 小児内分泌疾患患者臨床情報の全国登録システムを利用した観察研究

### 3 研究組織

#### 代表研究機関

慶應義塾大学

#### 研究責任者

准教授 石井 智弘

#### 分担研究機関

旭川医科大学

九州大学

東京都立小児総合医療センター

鳥取大学

東京医科歯科大学

大阪大学

#### 研究責任者

講師 鈴木 滋

助教 虫本 雄一

医長 天野 直子

教授 難波 範行

准教授 鹿島田 健一

准教授 窪田拓生

広島大学	教授 岡田 賢
山梨大学	特任准教授 矢ヶ崎 英晃
兵庫県立西宮病院	部長 高桑 聖
あいち小児保健医療総合センター	内科部長 濱島 崇
県立広島病院	小児科主任部長 神野和彦
日本大学病院	准教授 鈴木潤一
京都府立医科大学	助教 杉本 哲
千葉大学医学部附属病院	講師 高谷具純
奈良県立医科大学	助教 長谷川真理
大阪市立総合医療センター	部長 森 潤
倉敷中央病院	部長 細川 悠紀
産業医科大学	准教授 山本幸代
東邦大学医療センター大森病院	講師 麻生敬子
岡山大学病院	講師 長谷川 高誠
新潟大学医歯学総合病院	講師 小川洋平
小倉医療センター	医長 牧村美佳
横浜市立大学附属市民総合医療センター	講師 志賀 健太郎
福岡市立こども病院	科長 都研一
滋賀医科大学医学部附属病院	助教 長井静世
希望の森成長発達クリニック	理事長 望月貴博
独立行政法人国立病院機構岡山医療センター	医師 樋口洋介
今村総合病院	主任部長 溝田美智代
静岡県立こども病院	科長 佐野伸一朗
聖マリアンナ医科大学	特任教授 安藏 慎
滋賀県立小児保健医療センター	部長 松井克之
札幌医科大学	助教 石井 玲
秋田大学医学部附属病院	講師 高橋郁子
愛媛大学大学院医学系研究科	准教授 濱田 淳平
大分大学	教授 井原 健二
草加市立病院	科部長 滝島 茂
君津中央病院	部長 木下香
岩手医科大学	講師 和田泰格
順天堂大学	准教授 田久保憲行
東京歯科大学市川総合病院	講師 蜂屋瑠見
北見赤十字病院	非常勤医師 伊藤善也
自治医科大学	教授 田島敏広
神奈川県立こども医療センター	部長 室谷 浩二
兵庫県立こども病院	部長 尾崎佳代
金沢医科大学	准教授 伊藤 順庸

川崎市立川崎病院	担当部長 有安大典
横浜労災病院	部長 菊池 信行
山梨県立中央病院	臨床研修センター長 齋藤朋洋
東京ベイ・浦安市川医療センター	小児科部長 鈴木奈都子
国立成育医療研究センター	医長 内木康博
鹿児島大学病院	特例講師 関 祐子
東京慈恵会医科大学	教授 宮田市郎
太田記念病院	副院長 堀 尚明
さいたま市立病院	医長 中野 さつき
JR 仙台病院	主任医長 箱田明子
医誠会国際総合病院	部長 北岡太一
昭和大学	教授 安達昌功

#### 4 本研究の目的、方法

小児内分泌疾患は様々な要因で起こりますが、絶対的な患者数が少ないゆえ、病因、診断、治療、予後に関わる情報は極めて制約されています。この制約により、各疾患の重症度、治療効果、合併症、生活の質 (QOL) 等の重要な臨床情報が十分に把握されていません。このため、本研究は小児内分泌疾患患者臨床情報の全国登録システムに登録された患者様を対象として、病因、診断、治療、予後に関わる診療情報を解析し、各疾患の診療の質の向上に役立てようとするために行われています。

この臨床研究は、日本小児内分泌学会が管理する全国登録システムに登録された各種の小児内分泌疾患の患者様を対象として、様々な合併症や治療などの実態を明らかにし、今後の診療に役立てる目的で行います。対象とする疾患は以下の通りです。

( ) 内は疾患責任評議員 (すべて日本小児内分泌学会所属)

- ・ MIRAGE 症候群 (慶應義塾大学小児科 鳴海覚志)
- ・ 新生児糖尿病 (旭川医大小児科 鈴木 滋)
- ・ 褐色細胞腫/パラガングリオーマ (慶應義塾大学小児科 佐藤武志)
- ・ 5 $\alpha$  リダクターゼ欠損症 (慶應義塾大学小児科 石井智弘)
- ・ McCune-Albright 症候群 (慶應義塾大学小児科 長谷川奉延)
- ・ Pallister-Hall 症候群 (九州大学小児科 虫本雄一)
- ・ X連鎖性先天性副腎低形成症 (DAX1 異常症) (東京都立小児総合医療センター内分泌・代謝科 天野直子)
- ・ 3 $\beta$  ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症 (東京医科歯科大学小児科 鹿島田健一)
- ・ 低リン血症性くる病 (鳥取大学小児科 難波範行)

#### 5 協力をお願いする内容

本研究でご協力頂きたい診療情報は、原則として以下の通りです。いずれも患者様に新たな負担や危険性が発生するものではありません。研究への不参加を希望されても不利益は生じません。

##### 1) 標準項目

生年月日、性別、人種、発症年月、診断年月、診断契機、EQ-5D-5L

2) 準標準項目

既往歴、遺伝学的検査、家族歴、妊娠・出産情報、合併症、出生時情報

3) 追加項目

a) 身体所見

身長、体重、腹囲、血圧、乳房 Tanner 分類 (女性)、月経周期 (女性)、伸展陰莖長、精巣容積、恥毛 Tanner 分類

c) 臨床検査

血液生化学的検査 (AST、ALT、LDH、ALP、尿素窒素、クレアチニン、尿酸、ナトリウム、カリウム、クロール、カルシウム、リン、血糖、ヘモグロビン A1C、グリコアルブミン、C ペプチド、LDL コレステロール、HDL コレステロール、中性脂肪など)、内分泌学的検査 (測定法も含む) (血漿 ACTH、レニン、血清黄体化ホルモン、卵胞刺激ホルモン、エストラジオール、プロゲステロン、AMH、テストステロン、ジヒドロテストステロン、コルチゾール、アルドステロン、17 ヒドロキシプロゲステロン、17 ヒドロキシprogネノロン、メタネフリン分画、カテコラミン分画、25-(OH) ビタミン D、BAP、TRACP-5b、免疫グロブリンなど)、スポット尿検査 (クレアチニン、カルシウム、リンなど)、精液検査 (精液量、精子濃度、正常形態率、運動率)

d) 画像検査 (単純 X 線、超音波、CT、MRI、シンチグラフィ)

副腎、卵巣、精巣、下垂体・視床下部

e) 骨密度検査

f) 病理学的検査

f) 治療状況

治療薬、投与量

g) その他

SF-36 v2 日本語版、ジェンダー・アイデンティティ

6 本研究の実施期間

研究実施許可日～2029 年 3 月 31 日

7 外部への試料・情報の提供

共同研究機関内で共有する可能性があります。

8 お問い合わせ

本研究に関する質問や確認のご依頼は、下記へご連絡下さい。

また本研究の対象となる方またはその代理人 (ご本人より本研究に関する委任を受けた方など) より、情報の利用の停止を求める旨のお申し出があった場合は、適切な措置を行いますので、その場合も下記へのご連絡をお願いいたします。

対応者：石井 智弘 (いしい ともひろ)

所属：慶應義塾大学医学部小児科

住所：〒160-8582 東京都新宿区信濃町 35 番地

電 話 : 03-5363-3816 (慶應義塾大学病院 営業日の 9 時から 17 時まで)

F A X : 03-5379-1978 (24 時間対応)

ご不明の点などがありましたら、下記までお問合せください。

東邦大学医療センター大森病院小児科・講師 麻生敬子 (当院における研究責任者)

以上