

患者さんへ

「日本における
21 水酸化酵素欠損症患者の実態調査」
についてのご説明

2022 年 2 月 28 日作成 第 1 版

研究責任者：浅ノ川総合病院
（所属）糖尿病 内分泌センター
（氏名） 武田仁勇

はじめに

この冊子は、浅ノ川総合病院 糖尿病内分泌センターにおいて行われている「日本における21水酸化酵素欠損症患者の実態調査」という臨床研究について説明したものです。担当医師からこの研究についての説明をお聞きになり、研究の内容を十分にご理解いただいた上で、あなたの自由意思でこの研究に参加していただけるかどうか、お決めください。ご参加いただける場合は、別紙の「同意文書」にご署名のうえ、担当医師にお渡しください。

1. 臨床研究について

それぞれの病気の診断や治療は、長い期間をかけて進歩・発展してきて現在の方法になっています。このような診断や治療の方法の進歩・発展のためには多くの研究が必要ですが、その中には健康な人や患者さんを対象に実施しなければならないものがあります。これを「臨床研究」と言います。臨床研究は患者さんをはじめとした多くの方々のご理解とご協力によって成り立つものです。

なお、この臨床研究は、浅ノ川総合病院の「臨床倫理委員会」で倫理的観点および科学的観点からその妥当性について審査を受け、臨床倫理委員会の承認を得て実施するものです。

2. この研究の意義と目的

思春期以降の21水酸化酵素欠損症患者さんの治療、合併症の実態を前向きに調査し、実態を把握するとともに、合併症の発症に関連する因子を調べ、現在の21水酸化酵素欠損症患者さんの治療における問題点を明らかにします。特に思春期は大人となっていく大切な成長過程であり、その点を十分考慮して研究を行います。

3. 研究の方法

(1) 対象となる患者さん

浅ノ川総合病院に通院中の21水酸化酵素欠損症であることが診断されている患者さんで、中学校等の課程を終了あるいは16歳以上の方を対象とします。なお、担当医師の判断によっては参加できないこともあります。

(2) 研究の方法

この研究の対象となる患者さんで、研究へのご協力に同意いただいた方から、以下の「採血」、「検査」、「アンケート」を受けていただき、「診療情報」を利用させていただきます。

なお、この研究にご協力いただけるか否かによって、治療方法が変わることは全くありません。この研究期間中に、以下の検査を行います。これらのうち、下線で示した項目は、

この研究を実施するために行うものです。それ以外の項目はすべて通常の診療で行うものです。

- ・血液・生化学検査:赤血球数、ヘモグロビン、ヘマトクリット、Na、K、Cl、血糖、インスリン、HbA1c、総コレステロール、中性脂肪、HDLコレステロール、LDLコレステロール、Ca、IP、25-ヒドロキシビタミンD、骨型アルカリフォスファターゼ(BAP)、酒石酸抵抗性酸ホスファターゼ(TRACP-5b)
- ・ホルモン検査:ACTH、コルチゾール、レニン活性、アルドステロン濃度、LH、FSH、エストラジオール(女性のみ)、DHEA-S、総テストステロン、アンドロステンジオン
- ・尿検査:クレアチニン、Na、K、Cl、Ca、P
- ・画像検査:12誘導心電図、副腎CT、骨密度、腹部超音波検査
- ・研究用採血(残った血清、尿を使用します)17ヒドロキシプロゲステロン、抗ミュラー管ホルモン、部分尿プレグナントリオール(採血・採尿回数は1回(残った血液、尿を使用))。
- ・生活の質、性別違和に関するアンケート(所用時間約15分)
- ・診療情報:最終受診時年齢、性別、初診時年齢、初診時主訴、病型、染色体核型、CYP21A2 遺伝子検査結果、家族歴、出生前診断・出生前治療の有無、外陰部形成術の有無[何歳時]、既往歴、合併症、ステロイド剤以外の長期1年以上)の投薬歴[薬剤名、疾患名、何歳から何歳時]、現在の身長、両親の身長、体重(現在、20歳時、過去最大体重[何歳時])、現在の腹囲、受診状況内科移行時年齢、併診科)、過去1年間の副腎クリーゼによる入院回数、血液検査結果、画像診断検査結果、ヒドロコルチゾン開始時年齢・理由、フルドコルチゾン開始時年齢・理由、塩化ナトリウム開始時年齢、現在の内服ステロイド(種類、量、服用回数)、16歳未満での内服ステロイド、現在の血圧、高血圧治療歴、副腎手術歴、これまでの血液検査結果、これまでの画像診断検査結果、女性の方(男性化徴候、月経歴、パートナーの有無、妊娠分娩歴、婦人科の通院歴)、男性の方(泌尿器科の通院歴、精巣容量、精液検査)

(3) 研究の内容

ご提供いただく血液、尿を用いて17ヒドロキシプロゲステロン、抗ミュラー管ホルモン、部分尿プレグナントリオールを測定し、診療情報と合わせて21水酸化酵素欠損症のコントロール状況を検討します。なお、検体を用いて測定する内容には、個人や家系を特定できるような遺伝子検査は含まれておりません。

ご不明な点などございましたら、遠慮なく、担当医師へおたずね下さい。

(4) 研究へのご協力をお願いする期間

それぞれの患者さんには、採血・採尿、検査を受けていただく際の1日のみご協力いただきます。

(5) 研究終了後の対応

この研究が終了した後は、この研究で得られた成果も含めて、担当医師は責任をもって最も適切と考える医療を提供いたします。

4. 予想される利益と不利益

(1) 予想される利益

この研究にご参加いただいても、あなた自身へは直接の利益はありませんが、研究の成果により、将来的に治療方法が改善し、利益を受ける可能性があります。また、同じ病気の患者さんに貢献できる可能性があります。

(2) 予想される不利益

この研究にご参加いただく場合は、通常診療の血液・尿検査の際に残った血液、尿のご提供をお願いしています。残った血液、尿ですので、あなたの体にとって医学的には問題はありません。

研究に協力されてもされなくても、最善の医療を提供いたします。研究に参加しないことによって、あなたが不利益な対応を受けることは決してありません。

5. 研究実施予定期間と参加予定者数

(1) 実施予定期間

この研究は、臨床倫理委員会承認日から(西暦)2024年3月まで行われます。

(2) 参加予定者数

この研究は全国約30施設で、約400名、当院では3名の方に参加をお願いする予定です。

6. 研究への参加とその撤回について

あなたがこの研究に参加されるかどうかは、あなたご自身の自由な意思でお決めください。たとえ参加に同意されない場合でも、あなたは一切不利益を受けませんし、これかの治療に影響することはありません。また、あなたが研究の参加に同意した場合であっても、いつでも研究への参加をとりやめることができます。

同意を撤回された場合、それまでに収集した検体や情報は廃棄致しますが、既に研究結果が得られている場合は、その結果を廃棄することはできません。

7. 検体・情報の保管及び廃棄

この研究により得られた血液などの検体は、検査を終えた後は、再検査のために、研究終了後は5年間保管し、残った検体は保管期間が終了した後に廃棄いたします。また、研究に関連する情報は、当該研究の結果の最終の公表について報告された日から10年を経過した日までの期間、当院の研究責任者が責任をもって適切に保管します。検体や情報を廃棄する場合は、個人を識別できない状態で適切に廃棄いたします。

8. この研究に関する情報の提供について

この研究は、標準的な治療を行いながら検体のご提供をうけて実施させていただくものですが、あなたの安全性や研究への参加の意思に影響を与えるような新たな情報が得られた場合にはすみやかにお伝えします。

あなた個人の検査データについては、通常の診療と同様に、結果がわかり次第お知らせいたします。この研究用に行った検査データのうち、あなたの診療に直接関係するものは、担当医師がご説明します。その他のあなたの診療には直接関係がないデータはお知らせいたしません。ご希望がありましたらご説明いたしますので、担当医師にお申し出ください。

また、この研究に関して、研究計画や関係する資料をお知りになりたい場合は、他の患者さんの個人情報や研究全体に支障となる事項以外はお知らせすることができます。研究全体の成果につきましては、ご希望があればお知らせいたします。いずれの場合も担当医師にお申し出ください。

9. 個人情報の取扱いについて

この研究にご参加いただいた場合、あなたから提供された検体や診療情報などのこの研究に関するデータは、一見して個人が特定できないように匿名化して管理されます。

また、この研究が正しく行われているかどうかを確認するために、臨床倫理委員会などが、あなたのカルテや研究の記録などを見ることがありますが、このような場合でも、これらの関係者には、記録内容を外部に漏らさないことが法律などで義務付けられています。

この研究から得られた結果が、学会や医学雑誌などで公表されることはあります。このような場合にも、個人情報は、一見して個人が特定できないように匿名化して公表いたします。

研究により得られたデータや検体が他の目的に使用されることはありません。例えば、この研究のためにあなたから提供された血液や尿などの検体は他の目的で使用するのではなく、検査を終えた検体は、保管期間が終了した後にすみやかに廃棄いたします。

10. 健康被害が発生した場合の補償について

この研究は、保険適用が認められた標準的な治療を行いながら、検体のご提供を受けて実施するものです。検体の採取に際して何らかの健康被害が発生した場合は、医師が適切な診察と治療を、誠意をもって行います。その際、検査や治療などが必要となった場合の費用は、通常の診療と同様に、あなたにお支払いいただくこととなります。この研究による特別な補償はありません。

11. 費用負担、研究資金などについて

(1) 利益相反について

臨床試験における利益相反(起こりうる利益の衝突)とは、製薬会社や医療機器メーカーから研究者へ提供される謝金や研究費、株式、知的所有権といった経済活動による研究者や企業の利益と、患者さんの利益とが相反衝突)している、もしくは相反するかもしれないと疑われかねない状態を指します。臨床試験ではこのような経済活動によって試験の結果が歪められることを防ぐため、あらかじめ各医療機関で研究者と関係者の利害関係を管理することが定められています。

この研究の研究責任者と研究分担者は、利益相反に関しても東京女子医科大学の倫理審査委員会の審査を受け、必要に応じて大学の利益相反マネジメント委員会の審査と承認を受けることになっており、関連する企業や団体などと研究の信頼性を損ねるような利害関係を有していないことが確認されております。

また、共同研究機関の研究者の利益相反については、それぞれが所属する機関の利益相反委員会で審査され、適切に管理されています。

(2) 費用負担、研究資金について

この研究における一部の研究用の検査および諸経費は、研究責任者が所属する診療科の研究費で賄われます。したがって、ご参加いただくにあたって、あなたの費用負担が通常の診療より増えることはありません。なお、ご参加いただくにあたっての謝金などのお支払いもありません。

12. 知的財産権の帰属について

この研究により得られた結果が、特許権等の知的財産を生み出す可能性があります。その場合の特許権等は研究者もしくは所属する研究機関に帰属することになり、あなたには帰属いたしません。

13. 研究組織

この研究は以下の組織で行います。

【研究代表者】

東京女子医科大学 内分泌内科学 教授 大月 道夫

【研究事務局および責任者】

東京女子医科大学 内分泌内科学 教授 大月 道夫

住 所:東京都新宿区河田町8番1号

電 話: 0 3-3353-8 111

【参加施設】

東京都立小児総合医療センター 内分泌・代謝科

大分大学医学部 小児科

国立成育医療研究センター 分子内分泌研究部

難治性疾患政策研究事業「副腎ホルモン産生異常に関する調査研究」班
慶應義塾大学医学部 小児科
福岡大学医学部 内分泌・糖尿病内科
医療法人医仁会武田総合病院 内分泌センター
東北大学大学院医学系研究科 病理診断学
大分大学医学部 内分泌代謝・膠原病・腎臓内科学講座
群馬大学大学院医学系研究科 内科学講座内分泌代謝内科学
浅ノ川総合病院 糖尿病・内分泌センター
聖マリアンナ医科大学 代謝・内分泌内科
川崎医科大学 糖尿病・代謝・内分泌内科学教室
高知大学 保健管理センター
東北大学大学院医学系研究科 難治性高血圧・内分泌代謝疾患地域連携寄附講座
自治医科大学 小児科学講座
市立稚内病院 小児科
東邦大学医学部 内科学糖尿病・代謝・内分泌学分野(大橋)
聖マリアンナ医科大学横浜市西部病院 代謝・内分泌内科
防衛医科大学校医学教育部
公立昭和病院 代謝内科
国立国際医療研究センター病院 糖尿病内分泌代謝科
埼玉医科大学国際医療センター 泌尿器腫瘍科
横浜労災病院 内分泌・糖尿病センター
秋田大学大学院医学系研究科 衛生学・公衆衛生学講座
旭川赤十字病院 小児科
東京医科歯科大学大学院医歯学総合研究科発生発達病態学
さいたま市立病院 小児科

14. 研究担当者と連絡先(相談窓口)

この研究について、何か聞きたいことやわからないこと、心配なことがありましたら、以下の研究担当者におたずねください。

【研究担当者】

武田仁勇 浅ノ川総合病院 糖尿病 内分泌センター

【連絡先】

浅ノ川総合病院 糖尿病 内分泌センター

住所:金沢市小坂町中83

電話:076-252-2101

同 意 分 書

浅ノ川総合病院 武田仁勇 殿

研究課題名:「日本における21水酸化酵素欠損症患者の実態調査」

(説明項目)

- ☐ 臨床研究について
- ☐ この研究の意義と目的
- ☐ 研究の方法
- ☐ 予想される利益と不利益
- ☐ 研究実施予定期間と参加予定者数
- ☐ 研究への参加とその撤回について
- ☐ 検体・情報の保管及び廃棄
- ☐ この研究に関する情報の提供について
- ☐ 個人情報の取扱いについて
- ☐ 健常被害が発生した場合の補償について
- ☐ 費用負担、研究資金などについて
- ☐ 知的財産権の帰属について
- ☐ 研究組織

【患者さんの署名欄】

私はこの研究に参加するにあたり、説明書に記載されている上記項目等について十分な説明を受けました。研究の内容を理解し了承しましたので、この研究に参加することについて同意します。また、説明文書「患者さんへ」と本同意文書の写しを受け取りました。

同 意 日: (西暦) 年 月 日
氏 名: _____ (自署)

【代諾者の署名欄】

私は _____ が、この研究に参加するにあたり、説明書に記載されている上記項目等について十分な説明を受けました。研究の内容を理解し了承しましたので、この研究に参加することについて同意します。また、説明文書「患者さんへ」と本同意文書の写しを受け取りました。

同 意 日: (西暦) 年 月 日
氏 名: _____ (自署) 続柄: _____

【担当医師の署名欄】

私は、上記の患者さんに本研究について十分に説明した上で同意を得ました。

説明 日:(西暦) 年 月 日

氏名 _____ (自署)

同 意 撤 回 書

浅ノ川総合病院 武田仁勇 殿

研究課題名:「日本における21水酸化酵素欠損症患者の実態調査」

【患者さんの署名欄】

私は、上記臨床研究について担当医師より説明を受け、この研究に参加することについて同意をいたしました。これを撤回します。

同意撤回日: (西暦) 年 月 日
氏 名: _____ (自署)

【代諾者の署名欄】

私は _____ が、上記臨床研究について担当医師より説明を受け、この研究に参加することについて同意をいたしました。これを撤回します。

同意撤回日: (西暦) 年 月 日
氏名: _____ (自署) 続柄: _____

【担当医師の署名欄】

私は、上記の患者さんが、同意を撤回されたことを確認しました。

確 認 日: (西暦) 年 月 日
氏名: _____ (自署)