

## 21-水酸化酵素欠損症の治療のため小児科に通院されている方へ

### 研究に対するご理解・ご協力のお願い

研究課題名：「21-水酸化酵素欠損症の移行期医療に関する実態調査研究」

当院では、上記の研究に参加しております。本研究は、日本内分泌学会、日本小児内分泌学会および厚生労働省難治性疾患等政策研究事業 副腎ホルモン産生異常に関する調査研究班の協力の下、全国的な調査の一環として通常の診療で得られた記録を調べるもので、本研究に参加されることによる患者さんへの新たなご負担は一切ありません。この案内をお読みになり、本研究の対象者にあたると思われる方の中で、ご質問があります場合、または本研究に『ご自身の診療情報を使ってほしくない』とお思いになられる場合は、担当医師あるいは後述の「問い合わせ先」までご連絡をお願いいたします。

#### 【対象となられる方】

古典型 21-水酸化酵素欠損症と診断された 20 歳以上の方の中で、本研究への協力を希望されない旨のお申し出をされていない方。

#### 【本研究の意義・目的】

21-水酸化酵素欠損症は、副腎におけるステロイド合成に関わる酵素が欠損することで、生命維持に必須なステロイドが作れなくなる先天性疾患で、日本では新生児マス・スクリーニングによる早期発見・早期治療が行なわれています。本症の治療の本幹は、欠乏するステロイドの補充（内服）ですが、長期経過の中での成人期の問題点なども判明してきていて、移行期医療の重要性が注目されてきています。

本研究では、日本内分泌学会および日本小児内分泌学会と協力して、21-水酸化酵素欠損症の患者さんの移行期医療の現状を確認して、その問題点を明らかにすることを目的としています。本研究の成果から、移行期における適切な支援体制を構築していく上で役立つ情報が得られると期待されます。

#### 【研究の方法】

21-水酸化酵素欠損症の診療のため、さいたま市立病院小児科外来を受診した患者さんの診療記録から、診療の過程で得られた年齢、性別、移行期に関わる情報等の診療情報を匿名化して収集、調査票（Excel）に記入します。本研究は多施設で実施します。当院で作成した調査票は、電子メール送付等の方法で東京医科歯科大学へ提供して、他の参加施設からも集められたデータと合わせて解析させていただきます。本研究は、通常診療で得られたカルテの記録を調査するものになりますので、研究のために患者さんに新たに検査や処置を受けていただくなど、ご負担・不利益が生じることはありません。

#### 本研究で収集するデータ

年齢、性別、移行に関わる情報（移行先、移行期間あるいは移行しない理由）、緊急時入院先、結婚・拳児・妊娠出産の有無、産婦人科への通院、併存する医学的問題点（肥満・高血圧・糖尿病・脂質異常症・骨粗鬆症・心血管異常・不妊・月経異常・性別違和・精巣残存腫瘍の有無） 等

#### 【研究期間】

倫理委員会承認後より2021年3月31日までを予定しております。

## 【個人情報の取り扱い】

本研究で収集する患者さんの診療情報は、「個人情報管理者」（天野直子）が責任を持って匿名化（その記述単体で特定の患者さんを直ちに判別できる記述等を全て削除して研究専用の番号を付けます）データとした上で東京医科歯科大学へ提供を行います。患者さん個人と匿名化データを結びつける対応表は、当院内の鍵のかかる場所で厳重に保管・管理し院外への持ち出しは行いません。本研究の結果は学術雑誌などへの公表を予定しておりますが、その際も、個人の特定ができないように十分配慮した形で行なわれます。また、本研究のデータは、研究終了後 10 年間保存した後に匿名化の状態のまま廃棄されますが、本研究で得られた情報等は、将来計画・実施される他の医学研究に二次利用される可能性があります。将来新たに医学研究を行う場合には、研究内容について患者さんの人権、安全性に対する配慮を十分に検討し審査する専門の「倫理委員会」で承認された場合にのみ実施されます。このような研究で利用される個人情報につきましても、本研究と同様取扱いには十分配慮し、厳重に管理されますので、患者さんが特定されることは一切ありません。

## 【問い合わせ先】

本研究は、「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」を守って実施されます。ご希望がありましたら、他の研究対象の方の個人情報および知的財産の保護に支障がない範囲内で、本研究の研究計画書、関連資料をご覧ください。お問い合わせ先は、お申し出ください。

診療情報を本研究に使用されることについてご了承いただけない場合や、途中で研究の対象から除外して欲しいとご希望がある場合は、研究対象とは致しませんので遠慮なくお申し出ください。ご協力いただけない場合でも、患者さんやそのご家族の方が病気の治療を行う上で不利益を受けることはありませんのでご安心ください。ただし、同意を取り消された時点で既に研究結果が論文等で公表されていた場合などは、お一人分のデータを抜き出して訂正・消去することが困難な場合がありますことを、ご了承ください。

本研究に関するご質問、お問い合わせ、研究計画書の閲覧希望等があります場合やご自身の本研究への登録の有無に関しましては、担当医師または下記連絡先までお問い合わせください。

皆様のご理解、ご協力のほどよろしくお願い申し上げます。

### 連絡先

さいたま市立病院 小児科 医長 天野直子（研究責任者・個人情報管理者）

〒336-8522 埼玉県さいたま市緑区大字三室 2460 番地

電話：048-873-4111（代表）FAX:048-873-5451

### 研究組織

東京医科歯科大学発生発達病態学 助教 高澤 啓（研究責任者）

東京医科歯科大学発生発達病態学 教授 森尾 友宏（研究代表者）

自治医大とちぎ子ども医療センター 小児科 教授 田島 敏宏

慶應義塾大学医学部 小児科 教授 長谷川 奉延

慶應義塾大学医学部 小児科 准教授 石井 智弘

慶應義塾大学医学部 小児科 非常勤医師 天野 直子

広島大学病院 小児科 クリニカルスタッフ 宇都宮 朱里

成人 21-水酸化酵素欠損症患者さんをフォローしている医療施設