「褐色細胞腫・パラガングリオーマにおける生殖細胞系列病的バリアントと臨床的特徴に関する研究」

診療情報の利用に関するお知らせ

研究責任者：国立病院機構京都医療センター　内分泌・代謝内科/遺伝診療部

北村拓也

褐色細胞腫・パラガングリオーマ（PPGL）は、副腎や副腎以外の腹部や頭頚部などにできる腫瘍で、腫瘍がカテコールアミンというホルモンを過剰につくることにより、高血圧や動悸などの症状を引き起こします。近年の遺伝子解析技術の進歩により、PPGL の患者さんの 20～40％に生まれつき遺伝子に変化（病的バリアントと呼ばれます）があることが報告され、どの遺伝子に変化があるかによって、腫瘍の現れ方や経過が異なることもわかってきています。そのため、欧米では遺伝子の変化毎に、検査方法や定期的なフォローアップ方法が提案されるようになっています。

しかし、こうした知見の多くは欧米人を対象とした研究にもとづいており、日本人のデータはまだ十分ではありません。人種によって遺伝的な背景には違いがあるため、日本人の患者さんに最適な診療を提供するには、日本人独自のデータが必要です。

当院は、国内でも多くの PPGL の患者さんの診療を行っている医療機関のひとつです。本研究では、これらの遺伝学的検査の結果と診療情報を組み合わせて分析することにより、PPGL を有する患者さんの診断や治療に役立つ情報の取得を目指します。つきましては、本研究へのご協力をお願い申し上げます。

【研究目的】

PPGL と診断された患者さんを対象に、遺伝学的検査の結果とその特徴を明らかにすることを目的としています。

【対象となる患者さん】

京都医療センターにおいて PPGL に対する遺伝学的検査（研究検査、臨床検査を問わず）を既に受けられた患者さん。

【利用させていただく診療情報】

カルテに記載されている診療の一環で行われた検査結果（血液検査、尿検査、画像検査、遺伝学的検査、病理組織検査所見など）や診療情報を使用させていただきます。

【個人情報につきまして】

本研究で得られた成果を学会や研究会、論文などで発表することがありますが、個人が特定できるような情報は厳重に管理され、公開されることはありません。

【留意事項】

本研究は既に通常の診療で得られた情報を利用する研究です。本研究のために新たに患者さんに検査を追加して行うことはありません。本研究に関してご質問がある方や本研究への協力を希望されない方は、お手数をおかけして申し訳ありませんが、平日の 9 時から 17 時までの間に下記までご連絡をお願い申し上げます。ただし、申し出いただいた時点で既に個人を特定できない形で解析または公表されている場合には除外できないことがあります。なお、本研究に協力を希望

されない場合も診療上の不利益をこうむることは一切ありません。本研究は国立病院機構京都医療センターの倫理委員会の承認を得て行っております。皆さまのご理解とご協力をよろしくお願い申し上げます。

【問合わせ先】

〒612-8555　京都府京都市伏見区深草向畑 1-1

国立病院機構京都医療センター 内分泌・代謝内科/遺伝診療部　北村拓也
電話：075-641-9161(代表)