

## 診療情報を利用した臨床研究について

虎の門病院腎センター内科及び虎の門病院分院腎センター内科では、以下の臨床研究を実施しております。この研究は、通常の診療で得られた記録をまとめるものです。この案内をお読みになり、ご自身がこの研究の対象者にあたると思われる方の中で、ご質問がある場合、またはこの研究に「自分の診療情報を使ってほしくない」とお思いになりましたら、遠慮なく下記の相談窓口までご連絡ください。

### 【対象となる方】

1985年1月～2025年12月に、Alport症候群のために虎の門病院腎センター内科に入院・通院し、遺伝子検査と腎生検を受けられた方

### 【研究課題名】

遺伝学的検査で確定されたアルポート症候群の臨床的・病理学的特徴

### 【研究の目的・背景】

#### 《目的》

Alport症候群における遺伝学的情報と臨床的・病理学的特徴との関係を明らかにする。

#### 《研究に至る背景》

アルポート症候群は、COL4A3、COL4A4、またはCOL4A5遺伝子の病的バリエーションに起因するIV型コラーゲンの異常によって引き起こされる遺伝性腎疾患である。典型的な臨床症状は、持続性血尿であり、難聴や眼病変を伴うこともある。日本ではアルポート症候群が疑われる場合、一般的に腎生検が最初の診断アプローチとして行われる。しかし、原因遺伝子の病的バリエーションを有していても、遺伝型や性別の違いによって重症度には個人差があり腎生検病理所見のみでは診断できない症例がある。特に成人期に初めて診断されるアルポート症候群では、軽症の表現型を呈する患者を多く経験する。成人期診断例の多い当施設において、遺伝学的に診断されたアルポート症候群患者の臨床的・病理学的特徴を調査することで、real-worldにおけるアルポート症候群の表現型や診断方法について再検討したい。

### 【研究期間】

2026年3月27日 ～ 2027年3月31日

### 【個人情報の取り扱い】

お名前、ご住所などの特定の個人を識別する情報につきましては特定の個人を識別することができないように個人と関わりのない番号等におきかえて研究します。学会や学術雑誌等で公表する際にも、個人が特定できないような形で発表します。

また、本研究に関わる記録・資料は虎の門病院腎センターにおいて研究終了後5年間保管

いたします。保管期間終了後、本研究に関わる記録・資料は個人が特定できない形で廃棄します。

【研究代表者】

虎の門病院腎センター内科 部長 和田 健彦

【虎の門病院における研究責任者・研究機関の長】

研究責任者：虎の門病院腎センター内科 部長 和田 健彦

研究機関の長：院長 門脇 孝

【虎の門病院分院における研究責任者・研究機関の長】

研究責任者：虎の門病院分院腎センター内科 部長 澤 直樹

研究機関の長：分院長 竹内 靖博

【利用する者の範囲】

共同研究機関名 ・ 診療科名 ・ 責任者名

共同研究機関名 ・ 診療科名 ・ 責任者名

共同研究機関名 ・ 診療科名 ・ 責任者名

測定機関名 ・ 責任者名

【研究の方法等に関する資料の閲覧について】

本研究の対象者のうち希望される方は、個人情報及び知的財産権の保護等に支障がない範囲内に限られますが、研究の方法の詳細に関する資料を閲覧することができます。

【ご質問がある場合及び診療情報の使用を希望しない場合】

本研究に関する質問、お問い合わせがある場合、またはご自身の診療情報につき、開示または訂正のご希望がある場合には、下記相談窓口までご連絡ください。

また、ご自身の診療情報が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には研究対象といたしませんので、2026年3月31日までの間に下記の相談窓口までお申し出ください。この場合も診療など病院サービスにおいて患者の皆様にご不利益が生じることはありません。

【相談窓口】

虎の門病院 腎センター内科 関根 章成

電話 03-3588-1111(代表)

虎の門病院分院 腎センター内科 澤 直樹

電話 044-877-5111(代表)