

「オスラー病(HHT)に伴う内臓 AVM についての全国調査（多施設共同後ろ向き研究による実態調査）」に対するご協力のお願い

研究代表(責任)者 秋山 武紀
研究機関名 慶應義塾大学医学部
(所属) 脳神経外科科学教室

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

2022年1月1日から2022年12月31日までに下記の病院を受診したオスラー病(HHT)患者の方

慶應義塾大学病院、大阪市立総合医療センター、東京都立多摩総合医療センター、千葉大学医学部附属病院、秋田大学医学部附属病院、久留米大学病院、九州大学病院、帝京大学医学部附属病院、宮崎大学医学部附属病院、三重大学医学部附属病院、鹿児島市立病院、大阪医科薬科大学病院、兵庫医科大学病院、島根大学医学部附属病院、国立循環器病研究センター、大阪大学医学部附属病院、北海道大学病院、近畿中央呼吸器センター、岡山大学病院、岐阜大学医学部附属病院、高知大学医学部附属病院、名古屋市立大学病院、大分大学医学部附属病院、筑波大学附属病院、福岡大学筑紫病院、札幌孝仁会記念病院、金沢医科大学病院、国家公務員共済組合連合会虎の門病院、亀田総合病院、東北大学病院、広南病院、聖路加国際病院、聖マリアンナ医科大学病院、沖縄県立南部医療センター・こども医療センター

2 研究課題名

承認番号 20231137

研究課題名 オスラー病(HHT)に伴う内臓 AVM についての全国調査（多施設共同後ろ向き研究による実態調査）

3 研究組織

研究代表機関

慶應義塾大学医学部脳神経外科

研究代表者

専任講師 秋山武紀

共同研究機関

兵庫県立西宮病院 脳神経外科

大阪市立総合医療センター 脳血管内治療科

東京都立多摩総合医療センター 脳神経外科

千葉大学医学部附属病院 呼吸器内科

秋田大学医学部附属病院 呼吸器内科

久留米大学病院 放射線科

九州大学病院 耳鼻咽喉・頭頸部外科

帝京大学医学部附属病院 放射線科

宮崎大学医学部附属病院 脳神経外科

三重大学医学部附属病院 脳神経外科

鹿児島市立病院 脳神経外科

大阪医科薬科大学病院 耳鼻咽喉科・頭頸部外科

兵庫医科大学病院 脳神経外科

島根大学医学部附属病院 循環器内科

国立循環器病研究センター 小児循環器内科

大阪大学医学部附属病院 放射線診断・IVR科

北海道大学病院 放射線診断科・放射線部

近畿中央呼吸器センター 呼吸器内科

岡山大学病院 放射線科

岐阜大学医学部附属病院 放射線科

高知大学医学部附属病院 放射線診断科

名古屋市立大学病院 放射線診断・IVR科

大分大学医学部附属病院 放射線科

筑波大学附属病院 遺伝診療科

福岡大学筑紫病院 脳神経内科

札幌孝仁会記念病院 脳神経外科

金沢医科大学病院 耳鼻咽喉科

国家公務員共済組合連合会虎の門病院 脳神経血管内治療科

亀田総合病院 脳神経センター

東北大学病院 放射線診断科

広南病院 脳神経外科

研究責任者

部長 西田武生

部長 石黒友也

部長 太田貴裕

診療准教授 杉浦寿彦

特任准教授 佐藤一洋

准教授 田上秀一

助教 宮本雄介

教授 近藤浩史

講師 大田元

准教授 当麻直樹

科長 西牟田洋介

准教授 寺田哲也

助教 立林洸太郎

講師 公受伸之

医師 岩朝徹

助教 田中会秀

准教授 阿保大介

医長 龍華美咲

助教 馬越紀行

准教授 川田紘資

准教授 松本知博

講師 鈴木一史

助教 島田隆一

教授 野口恵美子

講師 竹下翔

外科診療本部長 片岡丈人

教授 三輪高喜

部長 鶴田和太郎

主任部長 田中美千裕

教授(メディカル ITセンター)

大田英揮

部長 坂田洋之

聖路加国際病院 脳神経外科

医長 井上龍也

聖マリアンナ医科大学病院 放射線診断・IVR科

主任教授 三村秀文

沖縄県立南部医療センター・こども医療センター 放射線科

部長 我那覇文清

4 本研究の目的、方法

オスラー病(遺伝性出血性毛細血管拡張症/HHT)は鼻出血・皮膚粘膜の毛細血管拡張・全身の動静脈奇形/動静脈瘻(AVM/AVF)を特徴とする遺伝性疾患です。欧米からの報告では HHT 患者の約 30% の患者に肺動静脈瘻が、約 10%の患者に脳動静脈奇形が、約 70%に肝臓血管奇形が発生するとされています。また、ENG 遺伝子変異を有する HHT1 型では肺動静脈瘻と脳動静脈奇形が、ACVRL1 遺伝子変異を有する HHT2 型では肝臓血管奇形が多く合併するとされています。一方で本邦からの報告は単施設での報告のみであり、本邦全体での HHT に合併する各臓器の AVM/AVF の出現頻度についての十分な知見は未だ得られていません。

本研究では、HHT に合併する各臓器の AVM/AVF の頻度、遺伝子検査結果との関係を本邦の HHT 診療施設で共同して集積することによって新たな知見が得られると期待されます。そして本研究の結果を臨床現場にフィードバックすることによって各医師が適切な検査と治療を提示でき、本邦の HHT 患者の全身疾病管理に非常に有用な情報を提供できるようになると考えています。

5 協力をお願いする内容

過去に受診された際の診療録と画像および各種検査所見から、各臓器の AVM の有無とその症状の有無、治療の状況、および HHT 遺伝子検査結果などを調査させていただきます。特に患者さんに新たにご負担いただくことはありません。まず各施設において匿名化してから患者さん毎に調査票が作成されます。次に調査票は慶應義塾大学医学部脳神経外科にある研究事務局に郵送され、集計されます。この研究のために使われる健康状態や治療についての情報などは匿名化し、個人が特定されない状態で本研究終了後も適切に管理、保存します。それらは研究目的以外には一切使用しません。情報提供を行う共同研究機関は以下の通りです。

慶應義塾大学病院、大阪市立総合医療センター、東京都立多摩総合医療センター、千葉大学医学部附属病院、秋田大学医学部附属病院、久留米大学病院、九州大学病院、帝京大学医学部附属病院、宮崎大学医学部附属病院、三重大学医学部附属病院、鹿児島市立病院、大阪医科薬科大学病院、兵庫医科大学病院、島根大学医学部附属病院、国立循環器病研究センター、大阪大学医学部附属病院、北海道大学病院、近畿中央呼吸器センター、岡山大学病院、岐阜大学医学部附属病院、高知大学医学部附属病院、名古屋市立大学病院、大分大学医学部附属病院、筑波大学附属病院、福岡大学筑紫病院、札幌孝仁会記念病院、金沢医科大学病院、国家公務員共済組合連合会虎の門病院、亀田総合病院、東北大学病院、広南病院、聖路加国際病院、聖マリアンナ医科大学病院、沖縄県立南部医療センター・こども医療センター

6 本研究の実施期間

2024年5月27日～2024年6月30日

7 外部への試料・情報の提供

3項に記載の「研究組織」に記載された研究機関以外の外部への情報の提供はありません

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。

秋山武紀 慶應義塾大学医学部脳神経外科

03-3353-8053

akiyamanor@keio.jp

（虎の門病院を受診されている、または受診されていた方は下記にご連絡ください）

研究責任者：虎の門病院 脳神経血管内治療科 鶴田和太郎

代表：03-3588-1111

参考文献

1. Meybodi AT, Kim H, Nelson J, Hettis SW, Krings T, TerBrugge KG, et al. Surgical treatment vs nonsurgical treatment for brain arteriovenous malformations in patients with hereditary hemorrhagic telangiectasia: A retrospective multicenter consortium study. *Neurosurgery*. 2018;82(1):35–47.

以上