

診療情報を利用した臨床研究について

虎の門病院遺伝診療センターでは、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。この研究では、亡くなられた方の診療情報も、貴重な情報として、研究対象として扱わせていただきます。この案内をお読みにになり、ご自身やご家族等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「ご自身やご家族等が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】

調査対象となる期間：2020年9月1日～2025年2月28日に、遺伝性の腎疾患の診断や治療のために虎の門病院 腎センター内科・腎膠原病遺伝外来に通院し、遺伝学的検査（遺伝子検査）や遺伝カウンセリングを受けられた方

【研究課題名】

遺伝性腎疾患における遺伝学的検査及び遺伝カウンセリングの実態と受検や来談に影響を与える要因の検討

【研究の目的・背景】

《目的》

遺伝性腎疾患が疑われて、遺伝学的検査を希望される、もしくは医師から勧められた場合には、検査の前後に遺伝カウンセリングが推奨されます。遺伝性腎疾患（遺伝子の変化によって発症する腎臓の病気）の可能性を指摘され、遺伝カウンセリングを受診し、遺伝学的検査を受けて遺伝性腎疾患と診断された割合について調べます。遺伝学的検査の結果と患者さんの臨床検査所見や家族歴との関連性について評価し、今後の遺伝医療の活用に向けた検討を行うことを目的とします。

《研究に至る背景》

未診断も含めれば成人の7人に1人（1480万人）が罹患していると推測される慢性腎臓病患者さんの中には、原因がよく分からぬまま腎機能が悪化してしまう方もいらっしゃいます。このような患者さんにおいて、一定の割合で遺伝性腎疾患の方が存在していると言われています。

遺伝性腎疾患のうち、常染色体顕性多発性嚢胞腎（ADPKD）、ファブリー病やアルポート症候群などは、早期診断した上で適切な治療を行えば腎機能の悪化を遅らせることが可能です。これまでは様々な検査や長期の経過を踏まえて遺伝性腎疾患が疑われて、腎機能が悪化した状態で診断される方も少なくありませんでした。

家族歴が不明で、典型的な症状でない場合は、遺伝子検査などで診断に結びつくことも少なくありません。未診断の遺伝性腎疾患を早期に発見し、透析治療を受ける患者さんを減らす

ことに、遺伝学的検査は有用です。

遺伝性腎疾患の遺伝学的検査は、一部保険適用となっていますが、保険適用外（自費診療）の疾患もあるなどの課題があります。遺伝学的検査の臨床的意義、治療薬や治療方法の選択など、患者さんが診断された場合には、ご自身の健康管理、また家系内で遺伝情報は共有されておりますので、血縁者等を含む医学的な健康管理の活用について検討します。

【研究期間】

2025 年 4 月 17 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・資料は保管責任者である、遺伝診療センター・黒柳洋弥のもと研究終了後 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。

【利用する診療情報】

診療情報：性別、年齢、身長・体重、BMI、血圧、脈拍、既往歴、内服薬、家族歴、身体所見、MRI 画像データ、CT データ、診療記録、検査データ、保険情報

【研究代表者】 該当なし

【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：遺伝診療センター・黒柳 洋弥

研究機関の長：院長 門脇 孝

【利用する者の範囲】 該当なし

【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、またはご自身やご家族等の診療情報につき、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、ご自身やご家族等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、 2025 年 9 月 30 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の不利益が生じることはありません。

【相談窓口】

虎の門病院 遺伝診療センター・阿部歩美

電話 03-3588-1111(代表)