

先天性腎性尿崩症の方およびそのご家族の方へ

この研究の対象者に該当する可能性がある方で、診療情報等を研究目的に利用または提出されることを希望されない場合は 2025 年 6 月 30 日までに先天性尿崩症で通院中のまたは通院していた医療機関の主治医の先生にお申し出ください。

研究への協力を希望しない場合でも不利益は生じません。

詳細につきましては、下記 URL をご確認ください。

<https://www.todai-jinnai.com/archives/category/information/clinical-trials>

【研究課題】

先天性腎性尿崩症の全国調査（審査番号：2023351NI-(1)）

【研究機関名及び研究責任者氏名】

主任研究機関 東京大学大学院医学系研究科 腎臓・内分泌内科

研究責任者 榎田 紀子（腎臓・内分泌内科 准教授）

【対象となる方】

先天性腎性尿崩症と診断を受けたことがあり、通院中の方または以前に通院歴のある方

【研究について】

この研究は、これまでのカルテ情報に基づいて回答されたアンケート調査の情報（家族歴・社会歴・診断年齢・診断時の症状や徴候・現在の症状や徴候・治療法・治療の効果・へ依存症・合併症・遺伝学的検査の結果）を用いて行う研究です。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。

提供いただく情報は、詳細な臨床情報ですので、個人を直接特定できる情報は含みませんが、先天性腎性尿崩症が稀な病気であるため、臨床情報から個人を特定できる可能性があります。そのため、情報の取扱いには注意をし、インターネットを通じて情報をご提供いただきますが、いただいた情報は、パスワードロックをかけたパソコン（鍵のかかる部屋に設置）で厳重に保管します。

先天性腎性尿崩症は稀な病気ですので、日本での先天性腎性尿崩症の診断・治療・合併症・遺伝学的検査の現状について調査して理解することで、今後の診断・治療・合併症管理の改善につなげていきたいと考えています。

ご提供いただく情報は、先天性腎性尿崩症の患者さんの臨床情報（家族歴・社会歴・診断年齢・診断時の症状や徴候・現在の症状や徴候・治療法・治療の効果・へ依存症・合併症・遺伝学的検査の結果）を含みます。

V2 受容体のバリエーション情報（遺伝子変異）から症状の強さや将来の先天性腎性尿崩症に対して特異的な治療薬の候補の効果を予測できれば、個々人に適切な治療法を提供できる基礎的な情報となる可能性があります。そのため、遺伝学的情報をご提供いただければ、重症度を含めた臨床情報とバリエーション情報（遺伝子変化）とその遺伝子変化による症状の強さや薬剤への反応の情報を蓄積することで、将来的にはバリエーション情報（遺伝子変異）から最適な治療法を予測する可能性を確認したいと考えています（データ二次利用による別の研究）。

この研究のためにご自分のデータを使用してほしくない場合は、先天性腎性尿崩症で通院中または通院していた医療機関の主治医に 2025 年 6 月 30 日までにご連絡ください。ご連絡をいただかなかった場合、ご了承いただいたものとさせていただきます。

研究結果は、個人が特定出来ない形式で、学会等で発表されます。収集したデータは厳重な管理のもと、研究終了後 5 年間保存されます。5 年間経過したのちに、再現できない形で破棄します。なお研究データを統計データとしてまとめたものについてはお問い合わせがあれば開示いたしますので下記までご連絡ください。

この研究は、東京大学医学部倫理委員会の承認を受け、東京大学医学部附属病院長の許可を受けて実施するものです。

この研究に関する費用は、研究代表者の榎田紀子の研究費（厚生労働科学研究費補助金）から支出されます。

この研究について開示すべき利益相反はありません。

尚、あなたへの謝金はございません。

2025 年 3 月

【問い合わせ先】

東京大学医学部附属病院 腎臓・内分泌内科 准教授 榎田紀子

住所:東京都文京区本郷 7-3-1

電話:03-3815-5411(内線 37224) FAX:03-5800-9818

E メールでのお問い合わせ:norimaki-tyk"AT"umin.ac.jp

※E-mail は上記アドレス"AT"の部分をも@に変えてください。

【当院の問い合わせ先】

大分大学医学部小児科学講座 助教 糸永知代

住所:大分県由布市挾間町医大ヶ丘 1-1

電話:097-586- 5833 FAX: 097-586- 5839

医療機関名 大分大学医学部附属病院
診療科名小児科 診療科責任者名 井原健二