

作成日 2025 年 3 月 5 日
(最終更新日 20 年 月 日)

「情報公開文書」 (Web ページ掲載用)

受付番号 : 2024-1-1032

課題名 : 後天性低カルシウム尿性高カルシウム血症 (AHH) / 自己免疫性副甲状腺機能低下症 (AH) と考えられる患者の病態の解析と病因の解明

1. 研究の対象

2025 年 3 月 ~ 2026 年 10 月 31 日の間に当院腎臓高血圧内科で、後天性低カルシウム尿性高カルシウム血症 / 自己免疫性副甲状腺機能低下症と診断された方。

2. 研究期間

2024 年 3 月 (研究実施許可日) ~ 2026 年 12 月

3. 試料・情報の利用及び提供を開始する予定日

当院で試料・情報の利用を開始する予定日及び外部への提供を開始する予定日は以下の通りです。

利用開始予定日 : 2025 年 04 月 15 日

提供開始予定日 : 2025 年 04 月 15 日

4. 研究目的

低カルシウム尿性高カルシウム血症とは

高カルシウム血症は、悪性腫瘍に伴うものをはじめ、さまざまな原因によって生じることがわかっています。軽度であれ無症状ですが、高度になると意識障害、腎不全に至ることがあり、原因の如何にかかわらず、すみやかな対処が求められます。

高カルシウム血症の原因の 1 つとして、低カルシウム尿性高カルシウム血症が挙げられます。これまでは、低カルシウム尿性高カルシウム血症は「家族性」と考えられ、遺伝子の異常が原因とされてきました。実際に、家族性低カルシウム尿性高カルシウム血症の約 2/3 の患者さまにカルシウム感受性受容体遺伝子のヘテロ (2 つの染色体のうちの 1 つ) の異常があることされています。それ以外にも、カルシウム感知受容体シグナルに関連する遺伝子のヘテロの異常が報告されています。一方、まれですが、低カルシウム尿性高カルシウム血症は「後天性」もあり、その原因として、患者さまの血清中にカルシウム感受性受容体に対する自己抗体が関与している可能性が報告されています。

副甲状腺機能低下症とは

副甲状腺機能が低下すると低カルシウム血症をきたし、重度になると意識障害、不整脈など致死的になりえます。これまで、手術摘出に伴う術後副甲状腺機能低下症と家族性副甲状腺機能低下症を除いて多くの副甲状腺機能低下症が原因不明の「特発性」とされてきました。しかしわたしたちは、特発性副甲状腺機能低下症の患者さまの中には、自己免疫 (カルシウム感受性受容体に対する自己抗体) が関与している方

が潜在的にいらっしゃるのではないかと考えています。この場合、治療として副腎皮質ホルモンによる抗体産生の抑制が有効と考えられます。

遺伝子とは

「遺伝子」とは、人間の身体を作る設計図にあたるものです。人間の身体は、約60兆個の細胞からなっていますが、遺伝子は、細胞一個一個の中の「核」という部分に入っています。人間の身体は、この遺伝子の指令に基づいて成長、維持されており、多くの病気はこの遺伝子と、生活の仕方等の環境要因の両方の影響からおこると言われています。本研究では、「家族性」であることを否定することと、後天性低カルシウム尿性高カルシウム血症/自己免疫性副甲状腺機能低下症になりやすい体質を探索する目的で、あなたの血液から「遺伝子」を抽出して解析します。

5. 研究方法

あなたは、以前にあなたからいただいた血液を用いた研究で、後天性低カルシウム尿性、CM2 などの遺伝子検査を行います。この病気になりやすい体質として、自己免疫疾患との関連が報告されている HLA（ヒト白血球抗原）の関与の可能性を探索します。具体的には、匿名化をした上で、以前あなたからいただき、研究責任者の研究室に保存されている血液の一部を外部検査機関（かずさ DNA 研究所・HLA 研究所）に送り、検査を依頼します。それらの結果と、診療録に記録されている年齢や性別や既往歴、家族歴、居住地（都道府県）、血液検査や尿検査結果、画像検査などの情報に基づいて行う研究です。特に研究対象者の皆さんに新たにご負担いただくことはありません。予定患者さんは、11 人です。

なお、研究計画書や研究の方法に関する資料を入手・閲覧して、研究内容を詳しくお知りになりたい場合は、末尾の連絡先にお問い合わせください。他の研究対象者の個人情報等の保護や研究の独創性確保に支障がない範囲でご提供させていただきます。

6. 研究に用いる試料・情報の種類

情報：病歴、治療歴、副作用等の発生状況 等

試料：血液、尿 等

7. 外部への試料・情報の提供

情報は個人が特定できないよう氏名等を削除し、下記へ提供します。

対応表は、当院の研究責任者が保管・管理します。

①かずさ DNA 研究所

担当業務 カルシウム感知受容体シグナル関連遺伝子（CASR、GNA11、AP2S1、GCM2 遺伝子）の遺伝子配列を確認するパネル検査

② HLA 研究所

担当業務 HLA のタイピング

この研究に利用する試料、資料・情報は共同研究機関及び委託機関の範囲のみで利用されます。

8. 研究組織

この研究が行われる本学における研究機関と研究責任者は次に示すとおりです。

研究機関 東京大学医学部附属病院 腎臓・内分泌内科

研究責任者 東京大学医学部附属病院 腎臓・内分泌内科 准教授 槇田紀子

担当業務 データ収集・匿名化：生物統計情報学講座 特任教授 小出大介

データ解析：槇田紀子

【共同研究機関】

長岡赤十字病院 山崎肇 部長

担当業務 参加者への説明と同意取得、試料・情報の提供

一宮市立市民病院 恒川卓 部長

担当業務 参加者への説明と同意取得、試料・情報の提供

一宮市立市民病院 山口麻里子 副医長

担当業務 参加者への説明と同意取得、試料・情報の提供

神戸市立医療センター西市民病院 隈元宣行 医師

担当業務 参加者への説明と同意取得、試料・情報の提供

奈良県立医科大学 糖尿病・内分泌内科学講座 教授

担当業務 参加者への説明と同意取得、試料・情報の提供

福島県立医科大学会津医療センター内分泌代謝・腎臓内科学講座 橋本重厚 教授

担当業務 参加者への説明と同意取得、試料・情報の提供

亀田総合病院 糖尿病内分泌内科 榊澤 政広 部長

担当業務 参加者への説明と同意取得、試料・情報の提供

神戸大学大学院医学研究科 糖尿病・内分泌内科学部門 山本雅昭 助教

担当業務 参加者への説明と同意取得、試料・情報の提供

東京都済生会中央病院腎臓内科 小松素昭 医長

担当業務 参加者への説明と同意取得、試料・情報の提供

東京都済生会中央病院収容内科 船越信介 医師

担当業務 参加者への説明と同意取得、試料・情報の提供

群馬大学医学部附属病院 内分泌糖尿病内科 綿貫 裕 医員

担当業務 参加者への説明と同意取得、試料・情報の提供

富山大学医学部附属病院 糖尿病代謝・内分泌内科 藤坂志帆 准教授

大角誠一郎 医員

担当業務 参加者への説明と同意取得、試料・情報の提供

大阪市立総合医療センター 内分泌内科 金本巨哲部長

担当業務 参加者への説明と同意取得、試料・情報の提供

京都医療センター 内分泌・代謝内科/臨床研究センター長 八十田明宏

担当業務 参加者への説明と同意取得、試料・情報の提供

東北大学病院 腎臓・高血圧内科 教授 田中哲洋

担当業務 参加者への説明と同意取得、試料・情報の提供

9. 利益相反（企業等との利害関係）について

当院では、研究責任者のグループが公正性を保つことを目的に、情報公開文書において企業等との利害関係の開示を行っています。

使用する研究費は東京大学医学部附属病院 腎臓・内分泌内科槇田紀子の科学研究費（基盤C JP24K11671）と奨学寄附金から支出されています。

外部との経済的な利益関係等によって、研究で必要とされる公正かつ適正な判断が損なわれる、または損なわれるのではないかと第三者から懸念が表明されかねない事態を「利益相反」と言います。

本研究は、研究責任者のグループにより公正に行われます。本研究の利害関係については、現在のところありません。今後生じた場合には、所属機関において利益相反の管理を受けたうえで研究を継続し、本研究の企業等との利害関係について公正性を保ちます。

この研究の結果により特許権等が生じた場合は、その帰属先は研究機関及び研究者等になります。あなたには帰属しません。

10. お問い合わせ先

本研究に関するご質問等がありましたら下記の連絡先までお問い合わせください。
ご希望があれば、他の研究対象者の個人情報及び知的財産の保護に支障がない範囲内で、研究計画書及び関連資料を閲覧することが出来ますのでお申出ください。

また、試料・情報が当該研究に用いられることについて患者さんもしくは患者さんの代理人の方にご了承いただけない場合には研究対象としませんので、下記の連絡先までお申出ください。その場合でも患者さんに不利益が生じることはありません。

当院における照会先および研究への利用を拒否する場合の連絡先：

担当者の所属・氏名：東北大学病院 腎臓高血圧内科 長澤 将

住所：宮城県仙台市青葉区星陵町 1-1

連絡先：022-717-7778

tasuku.nagasawa.c4@tohoku.ac.jp

当院の研究責任者：東北大学病院 腎臓高血圧内科 田中 哲洋

研究代表者：東京大学医学部附属病院 腎臓・内分泌内科 槇田紀子

◆個人情報の開示等に関する手続

本学が保有する個人情報のうち、本人の情報について、開示、訂正及び利用停止を請求することができます。

保有個人情報とは、本学の役員又は職員が職務上作成し、又は取得した個人情報です。

- 1) 診療情報に関する保有個人情報については、東北大学病院事務部医事課が相談窓口となります。詳しくは、下記ホームページ「配布物 患者さまの個人情報に関するお知らせ」をご覧ください。（※手数料が必要です。）

【東北大学病院個人情報保護方針】

<http://www.hosp.tohoku.ac.jp/privacy.html>

- 2) 1) 以外の保有する個人情報については、所定の請求用紙に必要事項を記入し情報公開室受付窓口へ提出するか又は郵送願います。詳しくは請求手続きのホームページをご覧ください。（※手数料が必要です。）

【東北大学情報公開室】

<http://www.bureau.tohoku.ac.jp/kokai/disclosure/index.html>

※注意事項

以下に該当する場合には全部若しくは一部についてお応えできないことがあります。

- ①研究対象者等又は第三者の生命、身体、財産その他の権利利益を害するおそれがある場合
- ②研究機関の研究業務の適正な実施に著しい支障を及ぼすおそれがある場合
- ③法令に違反することとなる場合