

作成日 2024 年 3 月 12 日  
(最終更新日 2024 年 3 月 12 日)

## 「情報公開文書」 (Web ページ掲載用)

### 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)

#### 1. 研究の対象

2022 年 1 月 1 日から 2022 年 12 月 31 日までに筑波大学附属病院を受診したオスラー病(HHT) 患者の方

#### 2. 研究期間

研究実施許可日～2024 年 6 月 30 日

#### 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： 2024 年 4 月 10 日

提供開始(予定)日： 2024 年 4 月 24 日

#### 4. 研究目的

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. 研究方法

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。

#### 6. 研究に用いる試料・情報の種類

情報：病歴、治療歴、各臓器の AVM の有無、HHT 遺伝学的検査の結果  
試料：該当なし

#### 7. 外部への試料・情報の提供

本研究の参加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。対応表は、当院の研究責任者が保管・管理します。

## 8. 外国にある者に対して試料・情報の提供する場合

該当せず

## 9. 研究組織

研究組織については以下の PDF をご覧ください。

<https://www.ctr.hosp.keio.ac.jp/optout/images/20231137.pdf>

## 10. 利益相反（企業等との利害関係）について

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。

## 11. 本研究への参加を希望されない場合

患者さんやご家族が本研究への参加を希望されず、試料・情報の利用又は提供の停止を希望される場合は、下記の間い合わせ先へご連絡ください。すでに研究結果が公表されている場合など、ご希望に添えない場合もございます。

## 12. 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：筑波大学附属病院遺伝診療科 担当野口 恵美子

住所：茨城県つくば市天久保 2-1-1

連絡先：[enoguchi@md.tsukuba.ac.jp](mailto:enoguchi@md.tsukuba.ac.jp) 平日 9～17 時

当院の研究責任者：筑波大学附属病院遺伝診療科 担当野口 恵美子

本研究の研究代表者：慶應義塾大学医学部脳神経外科 秋山武紀