作成日 2026 年 8 月 24 日
（最終更新日　同上）

「情報公開文書」（Web ページ掲載用）

※黒字：定型事項ですので削除しないでください。

課題名：褐色細胞腫・パラガングリオーマにおける遺伝学的要因の探索

１．研究の対象

2007 年 2 月～2025 年 3 月に H28-134「遺伝性褐色細胞腫・パラガングリオーマ症候群（HPPS)の遺伝子解析の方法と評価に関する研究(発端者用)」に参加した研究対象者

２．研究期間

研究の実施許可日（2026 年 7 月 28 日）より 2028 年 3 月 31 日までの間（予定）

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：2026 年 11 月 1 日(予定)
提供開始(予定)日：2026 年 11 月 1 日(予定)

４．研究目的

この研究は、褐色細胞腫・パラガングリオーマ新規発症要因の解明を目的としています。研究対象者の遺伝子および腫瘍細胞の遺伝子に病気を引き起こす違いがあるかどうかを調べます。この研究によって、将来、患者さんの正確な診断が可能になる可能性があります。さらに、この研究は、病気の原因の解明につながる可能性があり、将来、新たな予防法や治療法が開発されるきっかけになると考えられます。

５．研究方法

すでに採取されている血液検体から遺伝子研究に必要な DNA を抽出し、DNA の中の遺伝子のかたちに違いがあるかを調べ、研究対象者との症状との関係を調べます。遺伝子に褐色細胞腫・パラガングリオーマの原因になることが知られている違いが見つかり、かつ、あなたが結果を聞きたいと希望されている場合に限り、結果をお伝えする前に、DNA をかずさ DNA 研究所に送り、確認の検査を行ってもらいます。また今までに知られている遺伝子の違いが見つからない場合は、さらに細かく染色体の変化を調べたり、国内の検査会社や下記の外部機関にあなたの DNA を送って解析を依頼することもあります。委託した解析後に残った検体は国立成育医療研究センターに返却もしくは規定に沿って廃棄されます。

・衛生検査所資格を有する検査会社（かずさ DNA 研究所、タカラバイオ株式会社、マクロジェン・ジャパン社など）
・東北大学東北メディカル・メガバンク機構

東北メディカル・メガバンク機構では送付した DNA を用いてジェノタイピング（遺伝子型判定）という、個人間で異なることが予めわかっているゲノム上の場所についてのみ調べる解析が行われます。得られたデータは東北メディカル・メガバンク複合バイオバンクにも格納され、将来的に別の共同研究に二次利用される可能性があります。その際は、新たな共同研究計画を倫理審査委員会に付議し、承認されてから利用します。

また、あなたについての、氏名等の個人を特定できる情報を含まない診療情報についても、あわせてご提供をお願いいたします。診療情報は、遺伝子研究で得られた結果を解釈するのにたいへん重要です。なお、ここでいう診療情報とは、診断及び治療を通じて得られた症状のつよさ、ホルモン検査や画像検査の結果などの情報のことです。以後、さきに述べた血液、唾液、腫瘍組織から得られた検体を「試料」と呼びます。試

料、DNA、診療情報の一部は、共同研究機関である国立国際医療研究センター疾患ゲノム研究部に移送して遺伝学的検査を行うことがあります。東北メディカル・メガバンク機構ではジェノタイピングデータを用いてゲノムワイド関連解析が行われ、その際に対照群として東北メディカル・メガバンク機構に既に存在するジェノタイピングデータを用います。その対照群選定とゲノムワイド関連解析のために、氏名等の個人を特定できる情報を含まない診療情報の一部も提供させていただきます。情報解析は東北メディカル・メガバンク機構スーパーコンピュータ上で行われます。

６．研究に用いる試料・情報の種類

情報：性別、採血時および初診断時年齢、臨床症状、初発部位、腫瘍径、転移の有無、転移・再発・多発部位、血液および尿中カテコールアミン高値の有無、家系情報、病理所見等
試料：血液、DNA

７．外部への試料・情報の提供

試料・情報は個人が特定できないよう氏名等を削除し、郵送または電子的配信等により共同研究機関（国立国際医療センター糖尿病内分泌代謝科、国立成育医療研究センター研究所分子内分泌研究部）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。

８．外国にある者に対して試料・情報の提供する場合

該当なし

９．研究組織

研究代表者：深見 真紀　国立成育医療研究センター研究所分子内分泌研究部
共同研究機関・共同研究者：
・国立国際医療研究センター糖尿病内分泌代謝科・田辺晶代（研究責任者）、杉本啓文、馬本恒太朗、奥村浩基
・国立成育医療研究センター研究所分子内分泌研究部・中尾佳奈子
・筑波大学医学医療系　臨床検査医学/スポーツ医学・竹越一博（研究責任者）、
　與那嶺正人
・東北大学　東北メディカル・メガバンク機構・櫻井美佳（研究責任者）
・信州大学　糖尿病・内分泌代謝内科・関戸貴志（研究責任者）
・千葉大学　内分泌代謝・血液・老年内科学・鈴木佐和子（研究責任者）

研究協力者：国立国際医療研究センター臨床ゲノム科・荒川玲子、高野梢

１０．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「日本学術振興会特別研究員奨励費」です。

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。

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（ご遺族）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、下記の問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：筑波大学附属病院内分泌代謝・糖尿病内科　担当　竹越　一博
住所：茨城県つくば市天久保 2-1-1
連絡先：電話：029-853-3389（応対可能時間：平日　10 時～17 時）
当院の研究責任者：筑波大学附属病院内分泌代謝・糖尿病内科　竹越　一博

研究代表機関・研究代表者：
国立成育医療研究センター研究所分子内分泌研究部 部長 深見真紀

研究内容の問い合わせ担当者：
国立健康危機管理研究機構　糖尿病内分泌代謝科　中尾佳奈子
電話：03-3202-7181（代表）（応対可能時間：月曜 13 時～16 時）