

## 京都大学附属病院を受診された患者様並びに京都大学の研究に試料を提供いただいた皆様へ

本学では他の研究機関で行われる臨床研究のため、本学に保管されている試料、情報を提供しています。本研究の対象者に該当する可能性のある方で、試料や診療情報等を研究目的に提供されることを希望されない場合は、下記の申し出先・問合せ先にご連絡ください。提供を拒否されても不利益を被ることはありません。

1 研究課題名	皮膚の遺伝関連性希少難治性疾患群の網羅的研究 皮膚家族性腫瘍症候群【母斑性基底膜細胞癌症候群 (Gorlin 病) と Cowden 病】のレジストリ作成
2 研究責任者の氏名と所属 研究機関の名称	大阪公立大学大学院医学研究科皮膚病態学 橋本隆
3 研究期間	2025 年 6 月 5 日 ～ 2030 年 3 月 31 日
4 共同研究機関等の名称 と各施設の責任者の氏名	【既存試料・情報の提供のみを行う機関】 京都大学医学部附属病院小児科 助教 窪田 博仁
5 承認した倫理審査委員会と研究機関の長の許可	大阪公立大学医学系研究等倫理審査委員会で承認されています。
6 研究の目的と意義	Gorlin 病および Cowden 病は稀少疾患であり、現在のところ、その病因病態は未だ十分に解明されていません。また、有効な治療法もほとんどないのが現状であります。そこで、本研究では、過去に行われた研究「大阪公立大学倫理委員会で承認済 課題名: 皮膚家族性腫瘍症候群【母斑性基底膜細胞癌症候群 (Gorlin 病) と Cowden 病】の疫学調査: 承認番号 3489」の情報を利用し大阪公立大学大学院医学研究科皮膚病態学でデータベースを作成します。また、2025 年 4 月までに Gorlin 病および Cowden 病と診断された方の情報も追加でデータベースに登録します。Gorlin 病および Cowden 病のデータベースを大阪公立大学で作成し、日本での患者数を推計するとともに、疾患の臨床疫学像を明らかにすること、集めた情報から本疾患への医学的アプローチを検討することを目的としています。 データ集積管理システム: REDCap クラウドサービス提供事業者の名称: NTT データスマートコネクト社 情報が保存されるサーバが所在する国の名称: 日本
7 対象となる試料・情報の 取得期間等	2025 年 4 月までに京都大学医学部附属病院で「Gorlin 病および Cowden 病と診断されている患者様」または「Gorlin 病および Cowden 病が疑われている患者様
8 試料・情報の提供予定日	2026 年 1 月頃
9 研究の方法と提供する試料や情報の項目	診療の過程で得られた下記項目を本研究に使用させてください。 ① 患者基本情報: 年齢, 性別, 家族歴、家系図

	<p>② 検査結果:遺伝子検査結果、</p> <p>③ 症状:重症度、症状・皮疹の程度、レントゲン画像検査写真、経過、予後</p> <p>④ 治療:治療法、</p>
10 試料・情報の他研究機関への提供およびその提供方法について	<p>大阪公立大学大学院医学研究科皮膚病態学宛に REDCap 内のフォームを通じて提供します。提供する電子カルテの情報から、氏名や住所等の患者様を直接特定できる個人情報削除しますので、患者様の個人情報が研究利用の段階で漏洩することはありません。患者様個人とデータおよび資料とを連結するための対応表は、研究責任者および事務局が保管・管理し、外部への提供は行いません。研究結果は学会等で発表予定ですが、その際に患者様を特定できる個人情報は利用いたしません。</p>
11 外国への提供の有無 (当該外国名、個人情報保護制度、受領者が講ずる個人情報保護に関する措置)	<p><input type="checkbox"/> 有     <input checked="" type="checkbox"/> 無 (有の場合は、さらに情報も記載)</p>
12 提供機関の長の氏名	<p>京都大学医学部附属病院長 高折晃史</p>
13 試料・情報の管理・提供責任者の氏名	<p>京都大学医学部附属病院 小児科 窪田 博仁</p>
14 試料・情報の提供の辞退に関するお申し出先・お問合せ先	<p>郵送先:〒606-8507 京都市左京区聖護院川原町 54</p> <p>京都大学医学部附属病院小児科 窪田 博仁</p> <p>電話:075-751-3111</p> <p>Email:hirohito@kuhp.kyoto-u.ac.jp</p>
15 備考・その他 (参照 URL 等)	<p><a href="https://www.omu.ac.jp/med/med_ethics/igakuken/doc/2025-033.pdf">https://www.omu.ac.jp/med/med_ethics/igakuken/doc/2025-033.pdf</a></p>