

(西暦) 2026 年 5 月 1 日

## 当院にて PTEN 過誤腫症候群 (Cowden 病) と診断された患者さんの 診療記録を用いた臨床研究に対するご協力をお願い

研究責任者 所属 臨床遺伝科 職名 部長  
氏名 森貞直哉

実務責任者 所属 臨床遺伝科 職名 部長  
氏名 森貞直哉

電話番号 078-945-7300

このたび当院では、上記の患者さんの診療情報を用いた下記研究を実施いたしますので、ご協力をお願いいたします。この研究を実施することによる患者さんへの新たな負担は一切ありません。また患者さんのプライバシー保護については最善を尽くします。本研究への協力を望まれない患者さんは、その旨、臨床遺伝科・森貞直哉までご連絡をお願いいたします。

### 1. 対象となる方

西暦 2020 年 8 月 1 日から 2026 年 3 月 31 日までの間に、兵庫県立こども病院臨床遺伝科で PTEN 過誤腫症候群 (Cowden 病) と診断された患者さん

### 2. 研究課題名

神経発達症を主訴に PTEN 過誤腫症候群と診断された症例の検討

### 3. 研究実施機関

兵庫県立こども病院 臨床遺伝科

### 4. 本研究の意義、目的、方法

PTEN 過誤腫症候群は腫瘍抑制遺伝子 *PTEN* の異常による常染色体顕性遺伝疾患で、多発性過誤腫症候群である Cowden 症候群などを含む疾患群です。甲状腺がん、乳がん、消化

管がんなどの悪性腫瘍のリスクも高く、診断後は適切なサーベイランスが必要とされています。多くの症例は成人期に家族性腫瘍として認知されますが、まれに大頭をともなう知的発達症を認め、小児期に診断される例もあります。本研究では当院で神経発達症の現認検索として行った遺伝学的検査で PTEN 過誤腫症候群と診断された方の臨床情報を検討し、早期診断の有用性と適切な長期管理について考察いたします。

#### 5. 収集される情報

診療録から、年齢、性別、身長、体重、頭囲、病歴、家族歴、画像所見を含む臨床検査結果、および遺伝学的検査結果を抽出します。

#### 6. 本研究の実施期間

倫理委員会承認後～2028年3月31日(予定)

#### 7. プライバシーの保護について

- 1) 本研究で取り扱う患者さまの診療情報は、個人情報すべてを削除し、第三者にはどなたのものかわからないデータ（匿名化データ）として使用します。
- 2) 患者さまの個人情報と匿名化データを結びつける情報（連結情報）は、本研究の個人情報管理者が研究終了まで厳重に管理し、研究の実施に必要な場合のみに参照します。

#### 8. 研究内容の公表

本研究結果は学術集会での発表や論文作成に用いられます。その際、個人情報は一切公開されません。

#### 9. お問い合わせ

本研究に関する質問や確認のご依頼は、下記へご連絡下さい。

兵庫県立こども病院 臨床遺伝科 森貞直哉

電話：078-945-7300 FAX：078-302-1023

E mail: idenka\_soudan\_kch@hp.pref.hyogo.jp