

研究名：Denys–Drash 症候群における生殖器異常と性腺腫瘍（単施設・後方視的観察研究）

1．研究の目的

Denys–Drash 症候群は *WT1* 遺伝子の Exonic 変異によって発症する進行する腎症（腎不全）、46,XY 性分化疾患、Wilms 腫瘍を 3 徴とする疾患です。本疾患は希少疾患であり、Denys–Drash 症候群における 46,XY 性分化疾患の知見は不足しています。一般的に、Denys–Drash 症候群の 46XY の児では、外性器異常（完全または不完全女性型、尿道下裂、停留精巣など）を伴うことが知られています。一方、46XX の児において生殖器異常の合併は一般的に知られていません。さらに、性腺腫瘍の合併は *WT1* 遺伝子の Intronic 変異である Frasier 症候群では有名ですが、DDS では頻度は少ないとされています。しかし、我々は過去に報告されていない本疾患における生殖器異常や性腺腫瘍の経験があることから、今回新たな知見を見出し、本疾患の今後の治療戦略について考察および提案することを目的としています。

2．研究の方法

研究対象：2002 年 4 月 1 日から 2023 年 12 月 31 日の期間に国立成育医療研究センターを受診された Denys–Drash 症候群の小児の方。

研究期間：倫理審査委員会承認後～2026 年 3 月

研究方法：性染色体と社会的性により、Group1（46,XY，男性）、Group2（46,XY，女性）、Group3（46XX，女性）の 3 群に分け、それぞれの生殖器と性腺腫瘍に関する臨床像を調査します。

3．研究に用いる情報の種類

調査項目：患者背景（発症年齢、性染色体、社会的性、*WT1* 遺伝子変異など）、腎症（発症年齢、腎代替療法の有無・年齢など）、Wilms 腫瘍（発症年齢、腎摘出の有無・摘出年齢）、生殖器（外性器、内性器、付属器）の評価・治療、性腺腫瘍の合併、性腺摘出の有無・摘出年齢、生命予後

いずれも既存の情報を利用し、本研究に関連する新規の情報収集や検査はありません。

本研究で収集した情報にアクセスする権利は研究責任者が指名した研究協力者のみとし、匿名化情報を含め研究グループ以外の第三者には提供しません。

患者さんの氏名など、本人を特定出来る一切の個人情報には調査対象ではなく、個人情報は保守さ

れます。

4 . 情報の公表

研究内容は学会発表や学术论文の形で公表する予定です。

5 . 研究実施機関

国立成育医療研究センター

6 . 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下さい。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下さい。

また、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ないので、2024年6月30日までに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。

照会先および研究への利用を拒否する場合の連絡先：

国立成育医療研究センター 腎臓リウマチ膠原病科 西 健太郎

住所：東京都世田谷区大蔵 2-10-1

電話：03-3416-0181（内線：7181）

研究責任者：

国立成育医療研究センター 腎臓リウマチ膠原病科 西 健太郎