

(西暦)

2024年9月10日

# 【クラインフェルター症候群】の【診断・フォローアップ】のため当院に入院・通院されていた患者さんの診療情報を用いた臨床研究に対するご協力のお願い

研究責任者 所属 臨床遺伝科 職名 科長  
氏名 森貞 直哉  
連絡先電話番号 078-945-7300

実務責任者 所属 ゲノム医療センター  
職名 認定遺伝カウンセラー  
氏名 谷口真紀  
連絡先電話番号 078-945-7300

このたび当院では、上記のご病気で入院・通院されていた患者さんの診療情報を用いた下記の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、認定遺伝カウンセラー 谷口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4月1日より 2024年8月31日までの間に、【臨床遺伝科】にて【クラインフェルター症候群】の【診断・フォローアップ】のため【通院】し、【診療】を受けた方

## 2 研究課題名

クラインフェルター症候群に対する遺伝カウンセリングの検討

## 3 研究実施機関

【臨床遺伝科】

## 4 本研究の意義、目的、方法

クラインフェルター症候群は男性の性染色体にX染色体に一本多いことで生じる疾患であり、性腺機能不全を主な病態とします。思春期以前はやや小さい精巣や細長い手足などの症状を認める以外、診断の契機となる症状は少なく、これまで多くの場合は成人期の不妊が契機となり診断されてきました。しかし、近年出生前診断やその他の遺伝学的解析によって偶然発見されることも増え、

より若年での診断が増加しています。そこで、小児専門病院である当院で出生後から思春期までにクラインフェルター症候群と診断された方の診断年齢、診断のきっかけ、どのような不安や悩みを持たれているかということに関して、診療録から後方視的に振り返り、クラインフェルター症候群の方への遺伝カウンセリングを行いたいと考えております。

本研究は、クラインフェルター症候群と診断された方への情報提供内容や心理的支援を検討する一助になると考えられます。

## 5 協力をお願いする内容

診療録の閲覧

## 6 本研究の実施期間

西暦 承認後～ 2025年5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んの個人情報、氏名と患者番号のみです。その他の個人情報(住所、電話番号など)は一切取り扱いません。
- 2) 本研究で取り扱う患者さんの診療情報は、個人情報をすべて削除し、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。
- 3) 患者さん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。また、研究終了時に【または倫理委員会に承認された破棄時点で】完全に抹消します。
- 4) なお連結情報は当院内のみで管理し、他の共同研究機関等には一切開示いたしません。

## 8 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。

臨床遺伝科

認定遺伝カウンセラー 谷口真紀

TEL : 078-945-7300 (平日 10 : 00-17 : 00)

以上