

研究名： 性分化疾患の病態及び予後の解明と診断法・治療法の開発へ 向けたコホート研究

1. 研究の目的

生まれつき体の性別の特徴に関することで、病院で診療を受けられる方がおられます。こうした方を医学的には性分化疾患（Differences in Sex Development: DSD）と呼びます。

DSD がなぜ生じるか、成人期以降の生活の質や生きていくうえでの問題点・課題はまだ不明な部分が多く、包括的な医療で支援する体制の整備が急務です。そのため、当センターは性分化・ジェンダーセンターを設立し、国内の DSD 診療の基盤を構築するため、以下の 3 点を目的に研究を行うこととしました。

1. Gender（脳の性）、Sex（生物学的な性）の両者に配慮した DSD 医療の提供と確立
2. 患者データベース構築による臨床データの蓄積
3. 長期予後予測に基づく新たな DSD 医療の開発

長期間にわたって経過やデータを追跡・調査することによって、DSD の病態や長期予後がより詳しく解明されることが期待されます。

2. 研究の方法

研究対象：2025 年 11 月 1 日以前に、当センター（性分化・ジェンダーセンター／内分泌・代謝

科)をDSDの診断で受診されたことがある方。

研究期間：研究機関の長の実施許可日～2030年3月31日

利用又は提供を開始する予定日：2026年9月1日

④ 研究方法：

過去の日常診療の中で通常行われた、診察内容・身体計測情報・血液検査・画像検査などの診療情報をカルテより抽出し、解析に用います。

3. 研究に用いる試料・情報の種類

- 身体所見：体重、身長、二次性徴の所見、内外性器・性腺の状態
- 血液検査所見：性腺刺激ホルモン、男性ホルモン、女性ホルモン、副腎皮質ホルモン等（通常の診療で行われたもののみ）
- 画像所見：エコー、MRI検査等の結果
- 社会的背景：婚姻の有無、就学・就職状況、家族構成など

※今回の過去データを用いた調査では、外部委託する検査や、知能検査・発達検査等の心理検査（CBCL、PARS®-TR、PNPS等）、および本人・両親へのインタビュー調査は一切含みません。また、この研究のために新たな検査を追加することはありません。

4. 個人情報の取り扱い

- 1) 本研究で取り扱う患者さんの個人情報は、氏名およびカルテ番号が含まれます。
- 2) 本研究で取り扱う患者さんの検体や情報は、個人情報をすべて削除し、どなたのものか一切わからない形で使用します。
- 3) 患者さんの個人情報と、個人情報を削除した検体や情報を結びつける資料は、本研究の研究責任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。また研究計画書に記載された所定の時点で破棄します。

5. 研究実施機関

国立成育医療研究センター 研究責任者 鹿島田 健一

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、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すので、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。

ただし、申出いただいた時点で研究結果が論文などで公表されていた場合等は、データが削除できないことがあります。

○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 内分泌代謝科 鹿島田 健一

住所：〒157-8535 東京都世田谷区大蔵 2-10-1

電話：03-3416-0181（内線：7028）