2025 年5月　ver.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
研究の意義・目的	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
研究を行う期間	機関の長の実施許可日 ～　2030 年３月
研究協力をお願いしたい方（対象者）	２０２５年４月までに大阪公立大学医学部附属病院および全国の日本皮膚科学会専門医主研修施設と関連研修施設を受診され Gorlin 病および Cowden 病が疑われると診断された方が対象となります。
協力をお願いしたい内容と研究に使わせていただく試料・情報等の項目	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 ② 検査結果：遺伝子検査結果、 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 ④ 治療：治療法、
試料・情報の提供を行う機関の名称及びその長の氏名(提供元について)	機関名：九州大学病院 機関の長の氏名：中村 雅史
試料・情報を利用する者の範囲および管理について責任を有する者の研究機関の名称	この研究は、公立大学法人大阪 大阪公立大学大学院医学研究科皮膚病態学のみで行います。 【研究責任者】大阪公立大学医学系研究科皮膚病態学　橋本 隆
個人情報の取り扱い	この研究にご参加いただいた場合、あなたから提供された診療情報などのこの研究に関するデータは、すぐには個人を特定できない形式に記号化した番号により管理されます。この研究から得られた結果が、学会や医学雑誌などで公表されることはあります。このような場合にも、あなたのお名前など個人情報に関することは含まない形で公表されます。
本研究の利益相反	本研究の利害関係については、各研究機関で定められた利益相反マネジメントの規定等に従って必要に応じて各研究機関の利益相反マネジメント委員会へ報告を行う

	ことにより、利益相反を管理し研究を遂行します。本研究に関連し開示すべき利益相反関係にある企業等はありません。
研究に協力をしたくない場合	診療情報が当該研究に用いられることについてご了承いただけない場合には研究対象としませんので、下記の連絡先までお申出ください。その場合でも不利益を受けることはありません。
連絡先	医療機関名：九州大学大学院医学研究院 皮膚科学分野 責任者：中原 剛士　担当者：冬野 洋子 電話番号： 092-642-5585