

## 君津中央病院を受診された患者さまへ

当院では下記の臨床研究を実施しております。

この研究の対象者に該当する可能性のある方で、診療情報等を研究目的に利用又は提供されることを希望されない場合は、下記の問い合わせ先にご連絡ください。

研究課題名	本邦における低ホスファターゼ症の重症度・治療および予後に関する実態調査																																																		
当院の研究責任者 (所属)	木下香 (小児科)																																																		
他の研究機関及び 各施設の研究責任者	<p>【研究代表機関】 大阪大学大学院医学系研究科 小児科学</p> <p>研究代表者：講師 窪田拓生</p> <p>【共同研究機関】</p> <table border="0"> <tr> <td>あいち小児保健医療総合センター</td> <td>内分泌代謝科</td> <td>濱島崇</td> </tr> <tr> <td>さいたま市立病院</td> <td>小児科</td> <td>天野直子</td> </tr> <tr> <td>新潟大学医歯学総合病院</td> <td>小児科</td> <td>長崎啓祐</td> </tr> <tr> <td>愛媛大学医学部附属病院</td> <td>小児科</td> <td>濱田淳平</td> </tr> <tr> <td>岡山大学病院</td> <td>小児科</td> <td>長谷川高誠</td> </tr> <tr> <td>京都府立医科大学</td> <td>小児科</td> <td>杉本哲</td> </tr> <tr> <td>九州大学病院</td> <td>小児科</td> <td>虫本雄一</td> </tr> <tr> <td>慶應義塾大学病院小児科</td> <td>小児科</td> <td>石井智弘</td> </tr> <tr> <td>広島大学病院</td> <td>小児科</td> <td>岡田賢</td> </tr> <tr> <td>今村総合病院</td> <td>小児科</td> <td>溝田美智代</td> </tr> <tr> <td>聖マリアンナ医科大学病院</td> <td>小児科</td> <td>大串健一郎</td> </tr> <tr> <td>静岡県立こども病院</td> <td>内分泌代謝科</td> <td>佐野伸一朗</td> </tr> <tr> <td>大阪母子医療センター</td> <td>骨発育疾患研究 部門</td> <td>道上敏美</td> </tr> <tr> <td>鳥取大学医学部附属病院</td> <td>小児科</td> <td>藤本正伸</td> </tr> <tr> <td>東京都立小児総合医療センター</td> <td>内分泌・代謝科</td> <td>長谷川行洋</td> </tr> <tr> <td>東京北医療センター</td> <td>小児科</td> <td>宮井健太郎</td> </tr> </table>			あいち小児保健医療総合センター	内分泌代謝科	濱島崇	さいたま市立病院	小児科	天野直子	新潟大学医歯学総合病院	小児科	長崎啓祐	愛媛大学医学部附属病院	小児科	濱田淳平	岡山大学病院	小児科	長谷川高誠	京都府立医科大学	小児科	杉本哲	九州大学病院	小児科	虫本雄一	慶應義塾大学病院小児科	小児科	石井智弘	広島大学病院	小児科	岡田賢	今村総合病院	小児科	溝田美智代	聖マリアンナ医科大学病院	小児科	大串健一郎	静岡県立こども病院	内分泌代謝科	佐野伸一朗	大阪母子医療センター	骨発育疾患研究 部門	道上敏美	鳥取大学医学部附属病院	小児科	藤本正伸	東京都立小児総合医療センター	内分泌・代謝科	長谷川行洋	東京北医療センター	小児科	宮井健太郎
あいち小児保健医療総合センター	内分泌代謝科	濱島崇																																																	
さいたま市立病院	小児科	天野直子																																																	
新潟大学医歯学総合病院	小児科	長崎啓祐																																																	
愛媛大学医学部附属病院	小児科	濱田淳平																																																	
岡山大学病院	小児科	長谷川高誠																																																	
京都府立医科大学	小児科	杉本哲																																																	
九州大学病院	小児科	虫本雄一																																																	
慶應義塾大学病院小児科	小児科	石井智弘																																																	
広島大学病院	小児科	岡田賢																																																	
今村総合病院	小児科	溝田美智代																																																	
聖マリアンナ医科大学病院	小児科	大串健一郎																																																	
静岡県立こども病院	内分泌代謝科	佐野伸一朗																																																	
大阪母子医療センター	骨発育疾患研究 部門	道上敏美																																																	
鳥取大学医学部附属病院	小児科	藤本正伸																																																	
東京都立小児総合医療センター	内分泌・代謝科	長谷川行洋																																																	
東京北医療センター	小児科	宮井健太郎																																																	

	<p>地方独立行政法人福岡市立病院機構 内分泌・代謝科 都研一</p> <p>福岡市立こども病院</p> <p>山形大学 小児科 三井哲夫</p> <p>山梨県立中央病院 小児科 齋藤朋洋</p> <p>自治医科大学とちぎこども医療センター 小児科 田島敏広</p> <p>滋賀医科大学 小児科学講座 長井静世</p> <p>兵庫県立西宮病院 小児科 高桑聖</p> <p>札幌医科大学 小児科 石井玲</p> <p>奈良県立医科大学 小児科 長谷川真理</p> <p>埼玉医科大学病院 小児科 武者育麻</p> <p>鹿児島生協病院/鹿児島大学病院 小児科 森田智</p> <p>東京歯科大学市川総合病院 小児科 蜂屋瑠見</p> <p>大阪市立総合医療センター 小児代謝・内分泌内科 森潤</p> <p>産業医科大学 医学教育担当医 山本幸代 教員 准教授</p>
本研究の目的	<p>低ホスファターゼ症（以下 HPP）は、骨の石灰化に重要な組織非特異型アルカリホスファターゼの異常により引き起こされる遺伝性の骨の病気です。骨の石灰化が悪くなり、骨の変形や乳歯の早期脱落、高カルシウム血症、ビタミン B 依存性けいれんなど、年齢や重症度の違いで様々な症状がみられます。通常は、周産期重症型、周産期良性型、乳児型、小児型、成人型、歯限局型の6つの臨床病型に分類されています。症状と骨レントゲン像、そして血中の ALP 活性が年齢・性別の基準より低いことから診断され、遺伝子検査（ALPL 遺伝子の解析）が確定に有用です。近年、ALP 酵素補充薬であるアスホターゼアルファが重症例に対して著明な改善が示され、急速に普及しつつあります。</p>

	<p>HPP の症状や経過についての詳細は、HPP は珍しい疾患であるため、まだよく分かっていません。日本における HPP の重症型の発症頻度は 150,000 人に 1 人程度と推定されていますが、他の病型については診断されていないケースもあると考えられ、その頻度も分かっていません。また、近年開発されたアスホターゼアルファについても、適応や効果で分からないことが多いままです。このため、日本での HPP の各臨床型の頻度や、その具体的な症状、治療、その後の経過についての全国的な多施設での詳細な情報収集による実態調査が必要です。日本小児内分泌学会では 2019 年 9 月より HPP の全国一次調査を実施し、現時点で 69 人の患者様がフォローされていることを確認しました。その後の追加調査で、2023 年 6 月末には 112 人となっています。この研究では、一次調査で判明した HPP の患者様、さらにはその後診断された患者様について、その重症度や治療、経過などの更に詳細な情報を集めて解析することで、その病気の実態の解明を目指します。この研究で得られる成果は、HPP の患者様の病型や経過に応じた医療的ケアや、酵素補充療法の適応や投与量の至適化などに貢献することが期待されます。</p> <p>研究では、一次調査で判明した患者様を対象として、それぞれの病院や施設の担当の先生から、患者様の症状、治療、経過などに関する情報を集めてもらい、その情報を大阪大学医学部小児科で解析します。情報の収集には、登録された限られた担当者しかアクセスできない REDCap システムというインターネットでのデータ集積管理システムを使う予定です。調査は年 1 回行い、1 年目に様々な基本情報、2 年目以降はその後の臨床症状や検査情報、病型の変化などの情報を集めます。</p> <p>研究期間は、それぞれの研究機関で許可が下りた日から、2027 年 3 月 31 日までの予定です。</p>
調査データの 該当期間	2010 年 1 月 1 日～2022 年 8 月 31 日

研究の方法 (対象となる方)	該当期間に低ホスファターゼ症と診断され、日本小児内分泌学会による低ホスファターゼ症の全国一時調査で登録された方
研究の方法 (使用する情報)	登録された患者様の生年月日、性別、臨床病型、身長や体重などの体格、診断の根拠、家族歴、血液や骨レントゲン検査の結果、行っている治療、就学や就労の有無、合併症といった診療記録に記載されている情報を収集します。血液などの検体は用いません。
試料・情報の他機関 への提供	研究代表機関である大阪大学大阪大学大学院医学系研究科小児科学に対して、個人情報削除した上で上記の情報を提供します。
個人情報の取扱い	本研究で収集する研究対象者の個人情報を含むデータは、各研究機関で、電子カルテから情報を収集する際に氏名・住所等の個人情報を削除して、研究用の識別コードを付与し、対応表を作成します。対応表は各研究機関で個人情報管理責任者が厳重に保管します。各研究機関間での情報の受渡しについては匿名化された情報のみを取り扱います。
本研究の資金源 (利益相反)	本研究は厚労科研費難治性疾患政策研究事業を用いて実施されます。
お問い合わせ先	<p>【研究代表機関の連絡先】</p> <p>〒565-0871 大阪府吹田市山田丘 2 番 2 号</p> <p>電話番号：06-6879-3932</p> <p>大阪大学大学院医学系研究科 小児科学講座 藤原 誠</p> <p>【当院の連絡先】</p> <p>君津中央病院 小児科 木下香</p> <p>電話番号：0438-36-1071 (代表)</p>
備考	