

国内の軟骨無形成症 (ACH) 乳幼児患者における実態調査：診療記録を用いた後方視的縦断的調査

1. 研究の対象

日本国内で 2011 年以降に生まれた軟骨無形成症の方の中で、出生時（0~6 ヶ月と定める）から 4 歳最終日までのカルテ情報が少なくとも毎年 1 回以上ある方。

2. 研究目的・方法

狙い：日本における ACH を有する 4 歳以下の小児患者の自然歴を明らかにする。

目的：

1. 生後から 4 歳までの間に認められる症状・合併症、およびそのタイミングを記述的に明らかにする
2. 出生時から 4 歳までの間における ACH の管理状況（医療機関の受診や治療を含む）を記述的に明らかにする
3. 出生時から 4 歳までの間における治療や外科的介入の数や種類を記述的に明らかにする
4. ACH の診断過程を記述的に明らかにする

3. 研究に用いる試料・情報の種類など

方法：後方視的縦断的調査（後方視的カルテ調査）

研究期間：委員会承認日から 2023 年 3 月末

研究に用いる情報：下記内容について、カルテより抽出を行う

- 患者背景
 - 家族歴
 - 軟骨無形成症に関する出生前の情報（エコー検査、遺伝学的検査、など）
 - 出生に関する情報（出生日、在胎日数、身長・体重・頭囲、など）
 - 紹介に関する情報
- 診断基準及び関連情報
 - 診断日（疑いのみの場合を除く、診断日は出生時以降とする）。
 - 紹介元の医師、診断をした医師の専門性
 - 臨床症状：近位肢節短縮型な低身長、特徴的な顔貌、三尖手
 - 単純 X 線検査所見：四肢、脊椎、骨盤、頭部、手
 - 遺伝学的検査（実施の有無、変異の種類）
- その他の症状／合併症の発現と診断時期の縦断的な記述（研究対象期間）

- 成長:身長、体重、頭囲
- モニタリング:大後頭孔狭窄、睡眠時無呼吸症、等
- 合併症(合併症に対する治療や手術を含む)
 - 神経系:大後頭孔狭窄、脳室拡大、水頭症、等
 - 整形外科系:脊椎管狭窄症、脊椎後弯、等
 - 呼吸器系:閉塞性／中枢性睡眠時無呼吸症、等
 - 耳鼻咽喉科:難聴、中耳炎、等
 - 歯科:歯列不整、等
 - 発達:発達の遅れ、等
 - 体重、消化器系:肥満、胃食道逆流症
- 治療
 - 成長ホルモン治療、その他
- 医療機関の利用:病院の種類、医師の専門領域

4. 外部への試料・情報の提供

データセンターへのデータの提供は、特定の関係者以外がアクセスできない状態で行います。対応表は、当センターの研究責任者が保管・管理します。

5. 利益相反

当院では、研究実施計画は鳥取大学医学部利益相反審査委員会で審査と承認を受けています。

6. 研究組織

東北大学病院 菅野 潤子

埼玉県立小児医療センター 望月 弘 河野 智敬

地方独立行政法人大阪府立病院機構大阪母子医療センター 道上 敏美

あいち小児保健医療総合センター 濱島 崇、井澤 雅子

大阪大学医学部附属病院 北岡 太一

岡山大学病院 長谷川 高誠

仙台市立病院 藤原 幾磨

地域医療機能推進機構（JCHO）大阪病院 原田大輔

国立成育医療研究センター 堀川 玲子

神奈川こども医療センター 室谷 浩二

新潟大学医歯学総合病院 長崎啓祐

長崎大学医学部附属病院 伊達木澄人

鹿児島大学医学部附属病院 関祐子

鳥取大学医学部附属病院 難波 範行

7. 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：

大阪大学大学院 医学系研究科 小児科学

〒565-0871 大阪府吹田市山田丘 2-2 (D-5)

Tel: 06-6879-3932

齋藤 広幸 (研究分担医師)

当院の研究責任者：

鳥取大学医学部附属病院 小児科 難波 範行

研究代表者：

大阪大学大学院医学系研究科小児科学講座 大藺 恵一