

## 骨系統疾患の診療指針の策定に関する研究

### 1. 研究の対象

①、②を満たす方を対象とします。

① 軟骨無形成症、軟骨低形成症、骨形成不全症、低ホスファターゼ症、大理石骨病、  
低リン血症性くる病・骨軟化症患者

② 0歳以上65歳未満の患者

なお除外基準はなく健康な方は対象としません。

### 2. 研究目的・方法

骨系統疾患は、骨格の形成・維持に異常をきたす疾患の総称で、低身長、骨格変形、関節症などを合併し、これまで効果の高い治療法がありませんでした。しかし近年、骨吸収抑制療法、酵素補充療法など新しい治療法が導入され予後や合併症の改善が期待されるようになり、さらに骨形成促進薬、成長促進薬といった新たな薬も開発されつつあります。しかし、骨系統疾患は、最も頻度の高い疾患であっても約1万5千出生に1人と稀で、同じ疾患であっても重症度に大きく違いがあるため、その経過も十分には把握されていません。したがって、新たな治療法の有効性や有害事象を正しく評価するためには、多施設共同研究によって症例を蓄積し、それぞれの疾患の経過を把握し、さらに、現在行われている治療の効果も検討することが重要です。患者さんの受診動機や過去に罹患した病気、現在の病気の症状、血液・尿検査、画像検査、遺伝学的検査、治療内容の蓄積・検討によって、骨系統疾患の診断基準、重症度分類、治療を開始、終了する基準などを組み込んだ診療ガイドラインを策定することを目的とします。

研究期間は、研究機関の長の許可日～2026年3月31日です。

### 3. 研究に用いる試料・情報の種類など

情報：生年月日、病歴（診断、病型、体格、出生時の状況等）、治療歴（薬剤の種類、投与量等）、臨床検査値（骨代謝マーカー、IGF-1、カルシウム、リン、ALP等）、骨密度検査値等

### 4. 共同研究機関および研究責任者

東北大学 菅野 潤子

埼玉県立小児医療センター 望月 弘

東京都立小児総合医療センター 長谷川 行洋

神奈川県立こども医療センター 室谷 浩二

名古屋市立大学 青山 幸平

大阪母子医療センター 道上 敏美

地域医療機能推進機構（JCHO）大阪病院 柏木 博子  
箕面市立病院 長谷川 泰浩  
兵庫医科大学 澤井 英明  
岡山大学 長谷川 高誠  
鳥取大学 難波 範行  
久留米大学 喜多村 美幸

### 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ないので、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：

〒565-0871 吹田市山田丘 2-2 ☎06-6879-3932

大阪大学大学院医学系研究科小児科学 窪田 拓生

研究責任者：

鳥取大学医学部附属病院 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 窪田 拓生