

以下、本文

## 「先天性リポイド過形成症のレジストリと多施設共同観察研究」に関する研究

## 1. 研究の対象

先天性リポイド過形成症と診断されている方

## 2. 研究目的・方法・研究期間

研究の目的：より多くの先天性リポイド副腎過形成症の患者さんの経過や診療内容などのデータを継続的かつ長期的に収集し、この体質に特有の合併症を予測し回避すること、治療を最適化することを主な目的としています。

方法：通常の診療から判明するあなたの症状や検査結果などの「臨床情報」を6か月ごとに定期的に提供いただき、登録をさせていただきます。カルテに記載された臨床情報は、研究事務局（慶應義塾大学医学部小児科内）に提供いたします。また、担当医師が収集した臨床情報に不足があった場合、担当医師からあなたに連絡を取ることができない場合などには、必要な情報を提供いただくため、研究事務局の担当者が電話等で直接聞き取り調査をすることもあります。

研究期間：研究機関の長による許可を受けた日から西暦 2028年3月31日までです。

## 3. 研究に用いる試料・情報の種類

以下に挙げた臨床情報をご提供いただきます。

標準項目：氏名、連絡先、生年月日、性別、人種、出生情報、診断名、指定難病患者の認定の有無、発症年月、診断年月、診療医療機関名、診療科、生活の質調査票（EQ-5D-5L）転帰

標準項目：最終学歴、既往歴、生活状況、嗜好品、遺伝学的検査、家族歴、妊娠・出産情報、合併症、両親情報、出生時情報 追加項目：身体所見（身長、体重、腹囲、血圧など）臨床検査（血液生化学検査、内分泌学的検査）スポット尿検査、精液検査、性腺超音波検査、骨密度検査、治療状況（治療薬、投与量）その他（生活の質調査票など）

## 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. 研究組織

	研究機関名	責任者の情報	
1	慶應義塾大学	氏名	石井 智弘
		所属	医学部
		職位	准教授
		役割	研究の統括、患者レジストリの構築、登録リクルート、データの解析
2	京都大学 (難病プラットフォーム)	氏名	松田 文彦
		所属	大学院医学研究科附属ゲノム医学センター
		職位	教授
		役割	レジストリの支援、データ管理
3	大分大学	氏名	柴田 洋孝
		所属	医学部 内分泌代謝・膠原病・腎臓内科学講座
		職位	教授
		役割	登録リクルート、データの提供と解析、表現型解析

4	福島県立医科大学	氏名	小島 祥敬
		所属	医学部・泌尿器科学講座
		職位	教授
		役割	登録リクルート、データの提供と解析、表現型解析
5	徳島大学	氏名	岩佐 武
		所属	大学院医歯薬学研究部産科婦人科学分野
		職位	教授

		役割	登録リクルート、データの提供と解析、表現型解析
6	浜松医科大学	氏名	藤澤 泰子
		所属	小児科
		職位	病院准教授
		役割	登録リクルート、データの提供と解析、表現型解析
7	大阪母子医療センター	氏名	川井 正信
		所属	分子遺伝病研究部門
		職位	部長
		役割	登録リクルート、データ提供、表現型解析
8	東京都立小児総合医療センター	氏名	天野 直子
		所属	内分泌・代謝科
		職位	医長
		役割	登録リクルート、データ提供、表現型解析
9	聖マリアンナ医科大学横浜市西部病 院	氏名	大串 健一郎
		所属	小児科
		職位	助教
		役割	登録リクルート、データ提供
10	新潟大学医歯学総合病院	氏名	澤野 堅太郎
		所属	小児科
		職位	専任助教
		役割	登録リクルート、データ提供
11	あいち小児保健医療総合センター	氏名	濱島 崇
		所属	内分泌代謝科
		職位	内科部長
		役割	登録リクルート、データ提供
12	太田記念病院	氏名	堀 尚明
		所属	小児科
		職位	部長
		役割	登録リクルート、データ提供
13	医誠会国際総合病院	氏名	大藺 恵一
		所属	難病医療推進センター
		職位	センター長
		役割	登録リクルート、データ提供
14	名古屋市立大学病院	氏名	青山 幸平

		所属	小児科
		職位	講師
		役割	登録リクルート、データ提供
15	国立成育医療研究センター	氏名	内木 康博
		所属	内分泌代謝科
		職位	医長
		役割	登録リクルート、データ提供
16	さいたま市立病院	氏名	中野 さつき
		所属	小児科
		職位	医長
		役割	登録リクルート、データ提供
17	九州大学病院	氏名	虫本 雄一
		所属	小児科
		職位	助教
		役割	登録リクルート、データ提供
18	静岡市立清水病院	氏名	上牧 務
		所属	小児科
		職位	病院長
		役割	登録リクルート、データ提供
19	金沢大学	氏名	岡島 道子
		所属	小児科
		職位	助教
		役割	登録リクルート、データ提供
20	東京歯科大学市川総合病院	氏名	蜂屋 瑠美
		所属	小児科
		職位	講師
		役割	登録リクルート、データ提供
21	信州大学	氏名	堤坂 浩之
		所属	糖尿病・内分泌代謝内科
		職位	助教
		役割	登録リクルート、データ提供
22	自治医科大学とちぎこども医療セン	氏名	田島 敏広
		所属	小児科
		職位	教授

		役割	登録リクルート、データの提供と解析
23	東京女子医科大学	氏名	大月 道夫
		所属	医学部
		職位	教授
		役割	登録リクルート、データの提供と解析
24	兵庫県立こども病院	氏名	尾崎 佳代
		所属	代謝内分泌科
		職位	部長
		役割	登録リクルート、データの提供と解析
25	北海道大学	氏名	森川 俊太郎
		所属	小児科
		職位	助教
		役割	登録リクルート、データの提供と解析
26	富山大学附属病院	氏名	寺下 新太郎
		所属	小児科
		職位	病院特別助教
		役割	登録リクルート、データの提供と解析
27	一宮市立市民病院	氏名	吉田 あや
		所属	小児科
		職位	医長
		役割	登録リクルート、データの提供と解析
28	静岡赤十字病院	氏名	加藤 文英
		所属	新生児科
		職位	部長
		役割	登録リクルート、データの提供と解析
29	都立多摩北部医療センター	氏名	小保内 俊雅
		所属	小児科
		職位	部長
		役割	登録リクルート、データの提供と解析
30	豊橋市民病院	氏名	竹内 幸
		所属	小児科
		職位	副部長
		役割	登録リクルート、データの提供と解析
31	国立病院機構金沢医療センター	氏名	井上 巴香

		所属	小児科
--	--	----	-----

	職位	医長
	役割	登録リクルート、データの提供と解析

本研究に関する研究協力機関

	機関名
1	すみとも内分泌クリニック病院

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：

あいち小児保健医療総合センター

部署名 内分泌代謝科 担当者名 濱島 崇 (研究責任者)

〒474-8710 愛知県大府市森岡町七丁目 426 番地

電話 0562-43-0500 (代表) FAX 0562-43-0513

研究代表者：

慶應義塾大学医学部小児科 石井智弘

-----以上