

疫学研究実施についてのお知らせ

平成21年9月15日

【研究課題名】 「先天代謝異常症に関する疫学調査研究」 (課題番号372)

【研究期間】 平成21年9月15日から平成22年3月31日

【当該研究の意義と目的】

先天代謝異常症は、アミノ酸・糖質・脂質の代謝異常により成長発達障害等を来し、重症型では致死的となりうる代謝発作を繰り返し来す疾患群です。急性代謝不全は、救命出来ても神経学的後遺症を残すことも少なくありません。また、内科的治療で治癒は期待できず、多くの場合、厳密な食事療法が必須で、患者及びその家族の QOL は不良の上、食事療法による脂肪肝や肝線維化が生じるジレンマがあります。このため根本的な治癒が見込まれる治療法が模索されています。

近年わが国では、有機酸代謝異常症であるメチルマロン酸血症及びプロピオン酸血症、尿素サイクル異常症並びに肝型糖原病(I b型)に対して生体肝移植が施行され成果をあげていますが、先天代謝異常症には、代謝異常の場が肝臓に限局され生体肝移植によって治癒が期待できる疾患とそうでないものがあり、移植適応判定は種々の要件を考慮して行われるべきであると考えられます。そのため実態調査に基づき標準化された適応判定基準の設定が急がれています。

本研究では、本疾患群の実態を把握することを目的として、実態調査・および肝移植に関する医療者の意識調査を実施します。最終的にはこの調査結果等を用いて、本疾患群の診断・治療のためのガイドライン作成と、肝臓移植の対象となる有機酸代謝異常症、尿素サイクル異常症及び肝型糖原病について、外科治療の適応基準、周術期管理等の診療指針を作成することをめざします。

【方法】

調査は平成 11 年1月1日から平成 20 年12月 31 日までに全国の小児科等(本疾患群の診療実績のある診療科)を受診した尿素サイクル異常症・有機酸血症・肝型糖原病の患者さんを対象として、全国の医療機関に対して行います。また、本疾患群に対する(生体)肝移植についての意識調査を、実施済みの有症例数調査回答施設の医師を対象に行います。意識調査は、回答の返送をもって同意とみなします。

対象患者の氏名を用いず(イニシャル・生年月を使用します)調査を行い(複数の医療機関を受診している患者が重複しないように、イニシャルを使用)、患者さんへの直接の問い合わせはございません。

なお、本調査は疫学研究に関する倫理指針『第3の1(2)②イ 既存資料等のみを用いる観

察研究の場合』に基づき、受診患者症例からの個別の同意の取得を省略します。また、調査票提出診療科については、同指針『第4の3(2)既存資料等の提供に当たっての措置』に基づき、各診療科は受診患者症例からの同意取得及び各所属施設内倫理委員会における承認を必ずしも要しないことを、国立成育医療センター(及び熊本大学)倫理委員会において確認しています。

【実施する調査】

○尿素サイクル異常症・有機酸血症・肝型糖原病に関する実態調査

調査項目:

患者さんのイニシャル、性別、生年月日、発症年齢、診断年齢、臨床診断名、診断の根拠、遺伝子検索の有無、家族歴の有無、治療、先天代謝専門医の関与の有無

○尿素サイクル異常症・有機酸血症・肝型糖原病に対する(生体)肝移植に関する実態調査

調査項目:

患者さんのイニシャル、性別、生年月日、診断名、居住地(都道府県)、発症年齢、診断医療機関、診断年齢、移植医療機関、移植年齢、保険の種類、公費負担の種類、移植前・後の状況(受診状況、臨床所見、治療)、移植時の状況(身長、体重、ドナー続柄、血液型適合の有無、摘出肝の状態、周術期の管理、入院期間)など

○先天代謝異常症の(生体)肝移植に関する意識調査

調査項目:

(生体)肝移植の適応疾患及び非適応疾患とその理由、(生体)肝移植の適応基準について(総論、移植時期、肝腎移植が望ましいと考える疾患)

【研究機関】

厚生労働科学研究補助金難治性疾患克服研究事業「有機酸代謝異常、尿素サイクル異常症、肝型糖原病の新規治療法の確立と標準化」研究班および厚生労働科学研究費補助金難治性疾患克服研究事業「小児希少難病(先天性アミノ酸代謝異常症等)の新規治療導入状況と実態の把握及び長期フォローアップ体制の確立」研究班による共同研究です。
疫学研究事務局:熊本大学

国立成育医療センター

【解析施設】

尿素サイクル異常症・有機酸血症・肝型糖原病に関する実態調査: 熊本大学

尿素サイクル異常症・有機酸血症・肝型糖原病に対する(生体)肝移植に関する実態調査、および先天代謝異常症の(生体)肝移植に関する意識調査: 国立成育医療センター

研究班の組織は、以下に示すとおりです。

	氏 名	所 属 等	職 名
主任研究者	堀川 玲子	国立成育医療センター第一専門診療部内分泌代謝科	医 長
研究分担者	笠原 群生	国立成育医療センター第二専門診療部移植外科	医 長
	重松 陽介	福井大学医学部看護学科健康科学	教 授
	大浦 敏博	東北大学大学院医学系研究科小児病態学分野 仙台市立病院小児科	非常勤講師 医 長
	依藤 亨	京都大学医学部附属病院小児科	講 師
	中村 公俊	熊本大学医学部附属病院小児科	講 師
	齋藤 昭彦	国立成育医療センター第一専門診療部膠原病・感染症科	医 長
	伊藤 秀一	国立成育医療センター第一専門診療部腎臓科	医 長
	梅澤 明弘	国立成育医療センター研究所生殖医療研究部	部 長