

研究名：無汗性外胚葉形成不全症の疫学調査

1．研究の目的

外胚葉形成不全症は毛髪、歯牙、爪、汗腺の形成不全を特徴とする遺伝性疾患です。

外胚葉形成不全症の代表的疾患である無汗性外胚葉形成不全症は、現在までに 150～200 を超える病型が記載されています。ですが、病型が多岐にわたるため、統一された診断基準はなく、本邦での患者数も把握されていないという問題点があります。遺伝子診断や発汗異常の正確な評価法も踏まえた、現代の診療に即した診断基準の策定が望まれています。

2．研究の方法

研究対象：当センターにて 2009年4月1日～2021年3月31日 ~~平成21年4月～平成26年3月~~までに外胚葉形成不全症と診断された方

研究期間：倫理審査委員会承認後から 202~~20~~年 3 月 31 日

研究方法：調査票には担当医師が以下の内容を記入します。

調査の内容は、患者背景、遺伝子診断の **結果状況**、検査所見、合併症の有無などの予定です。

3．研究に用いる情報の種類

患者背景（病歴）、遺伝子診断の **結果状況**、検査所見、合併症の有無など、

4．外部への情報の提供・公表

上記の情報を東京医科歯科大学皮膚科へ提供します。個人情報漏洩の危険性については、収集されるデータは患者さんの生年、性別以外の個人情報（**は収集しません**）ので、患者さん個人の特定につながる個人情報漏洩の可能性はないと考えます。

研究成果は国内外の学会や論文で発表されることがありますが、今回の調査研究で得られたデータは、統計処理され個人や施設の特定はできない状態とし、その後の解析を行っているため、患者さんに個人情報漏洩の危険性が及ぶことはありません。

5．研究実施機関

調査の対象は全国の大学病院、医療機関の皮膚科及び小児科となっています。一次調査の対象施設数は、皮膚科計 90 施設、小児科計 90 施設の計 180 施設となっています。

* 国立成育医療研究センターは対象施設になっています。

6 . お問合せ先

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、下記の連絡先までお申出ください。

照会先の連絡先：

国立成育医療研究センター皮膚科 医長・吉田 和恵
〒157-8535 東京都世田谷区大蔵 2-10-1
電話：03-3416-0181
(対応可能時間帯：平日 9:00～17:00)

研究責任者：

国立成育医療研究センター皮膚科 医長・吉田 和恵

研究代表者

東京医科歯科大学 皮膚科 教授 横関博雄