

21-水酸化酵素欠損症の移行期医療に関する実態調査研究

研究の目的・意義

21-水酸化酵素欠損症は、副腎におけるステロイド合成に関わる酵素が欠損することで、生命維持に必須なステロイドが作れなくなる先天性疾患であり、本邦では新生児マス・スクリーニングによる早期発見・早期治療が行われています。本症の治療の本幹は、欠乏するステロイドの補充（内服）ですが、長期経過の中での成人期の問題点なども判明してきており、移行期医療の重要性が注目されてきています。東京医科歯科大学では、日本内分泌学会および日本小児内分泌学会と協力し、21-水酸化酵素欠損症患者さんの移行期医療の現状を確認し、その問題点を明らかにすることを目的として実態調査を行っています。この研究の成果は、移行期における適切な支援体制を構築していく上で役立つことが期待されます。

研究の方法

20 歳以上の成人 21-水酸化酵素欠損症の患者さんを診療されている主治医の先生を対象として、それぞれの患者さんについて下記の項目をカルテで調べ、調査票に記入します。また、移行期医療に関するご意見もアンケート調査します。患者さんご本人およびご家族の方は何もする必要はありません。主治医が記入した調査票は、東京医科歯科大学に集められ、集計・検討されます。最終的な結果は学術雑誌などに公表しますので、どなたでも見ることができます。本研究は東京医科歯科大学医学部倫理委員会で承認され、情報の提供については浜松医科大学長の許可の下で行われます。

課題名：

21-水酸化酵素欠損症の移行期医療に関する実態調査研究

承認番号：M2017-352

研究期間：

医学部倫理審査委員会承認後から 2021 年 3 月 31 日迄

研究・情報管理責任者：

東京医科歯科大学 発生発達病態学分野/小児科 助教 高澤 啓

調査する項目：

性別、年齢、性別、年齢、移行に関わる情報、併存する医学的問題点 など
*患者さんの氏名など、本人を特定できる一切の個人情報調査票に記載されませんので、個人情報は匿名化され保護されます。

研究実施機関：

成人 21-水酸化酵素欠損症患者さんをフォローしている施設
(東京医科歯科大学発生発達病態学分野/小児科、自治医大とちぎ子ども医療センター小児科 慶應義塾大学小児科 広島大学小児科)

本研究は日本内分泌学会、日本小児内分泌学会および厚生労働省難治性疾患等政策研究事業 副腎ホルモン産生異常に関する調査研究班研究班の協力の下、全国的な調査の一環として行われています。本研究を実施するにあたり特定企業との利害関係はありません。

上記疾患で通院中の方で、調査への協力を希望しない場合、お手数ですが主治医へご連絡ください。

提供責任者連絡先：浜松医科大学医学部附属病院 小児科 講師 藤澤 泰子

(事務局)

〒431-3192 静岡県浜松市東区半田山 1-20-1

浜松医科大学小児科学教室

e-mail yasuko@hama-med.ac.jp