

2024年11月25日作成 Ver.1.1

《情報公開文書》

発汗異常を伴う稀少難治性疾患の病態解明データベース構築

研究の概要

【背景】

発汗異常を伴う稀少難治性疾患には腋窩や掌蹠を中心とした局所多汗症の他、多汗症を伴う難治性疾患である肥厚性皮膚骨膜炎などがあげられます。また、無汗症は先天性と後天性に分類され先天性無汗症には無汗性外胚葉形成不全症、先天性無痛汗症などがあり、後天性の無汗症である特発性後天性全身性無汗症(AIGA)が含まれています。いずれの疾患も発汗の生理機能が低下しているため体温調節が困難であり、また社会生活に支障をきたすため、著しくQOLが著しく損なわれています。これらの疾患は非常に希な疾患ですので、病気のなりたち（病態）や性質が不明な点が多く、現時点で確立した治療法は残念ながら乏しいです。そのため、各病気の病態の解明が望まれており、全国にいらっしゃる患者さんの頻度や症状を把握することが望まれています。近年、一部の無汗性外胚葉形成不全症の遺伝形式にはX連鎖劣性遺伝、常染色体優性遺伝、常染色体劣性遺伝が存在することがわかってきました。以上のようなことから、患者さんの症状などの情報を統合し、症状と予後の予測を可能にする取り組みが求められています。加えてこれらで得られた実態情報をもとに、医療従事者間のみならず、患者さんがたにも適切な情報を共有し、また相互にフィードバックを行うことで、医療従事者と患者さんの知識のギャップを解消することが近年重要視されております。そのためには、医療側と患者側の双方向の情報共有を行うためのシステムの構築が重要です。

【目的】

本研究では、参加する各施設で発汗異常をともなう稀少疾患と診断された患者の基本情報を疾患登録システム（以下レジストリ）に登録し、年齢や症状などの各疾患の特性、および疾患合併症や疾患に対する治療内容、その有効性と副作用を中心に明らかにすることを目的としています。

【意義】

最適な診断、予後、治療効果、合併症における様々な情報が得られ、今後最適な治療法を検出が可能となりえるのではないかと考えています。また得られた疾患の実態情報を患者さんへ迅速にフィードバックするシステムを構築し、患者さんが疾患の治療法などをより迅速に得られる機会を増やしてゆきたいと思っております。これにより広く疾患の情報が伝わり、病気のことを詳しく知ることにより適切な情報の収集が可能となり、病気の病態解明がさらに深まってゆくものと考えます。

これらの検証から得られた疾患特性の新たな知見は、おもに本研究の担当医からあなたのもとに診療行為としてフィードバックされます。

【方法】

本研究では、あなたの症状や検査結果等の「臨床情報」を提供いただき、そこから得られる検査結果に加え、疾患によっては別研究で得られたゲノム情報と一緒にあなたの情報として、登録をさせていただきます。臨床情報は通院する医療機関の担当医師が、カルテ診療録から抽出した情報や回答された QOL 調査票の結果などを、NTT 中国データセンター内に存在するサーバー内に構築された「発汗異常を伴う難治性疾患レジストリ」に入力します。その際は、不正アクセスを防ぐ VPN 回線を用いて行います。研究で使用する情報と情報の収集時期については下の「研究に用いる情報」に記載しています。これら収集された臨床情報をもとに、各疾患の症状や病態の特徴を把握いたします。また、病気の予後や合併症の有無について、各疾患の症状との関連がないかを検証することとします。

対象となる患者さん

2000 年 1 月 1 日以降、長崎大学病院皮膚科・アレルギー科を受診し、発汗異常を伴う難治性疾患（無汗性外胚葉形成不全症、特発性後天性全身性無汗症(AIGA)、肥厚性皮膚骨膜炎）と診断された患者さん

研究に用いる情報**●研究に用いる情報**

下記の情報を診療録より収集します。

- ・受診日、患者基本情報、治療経過、臨床症状、身体所見、臨床検査、画像検査、生理検査、治療薬、治療効果

加えて、各疾患別で以下の情報を収集いたします。

1) 無汗性外胚葉形成不全症

- ・遺伝子検査情報；Ectodysplasin A (EDA) 遺伝子変異情報の有無、Ectodysplasin A receptor (EDAR) 遺伝子変異情報の有無、Ectodysplasin A receptor-associated death domain (EDARADD) 遺伝子変異情報の有無

2) 特発性後天性全身性無汗症 (AIGA)

- ・QOL 調査票

3) 肥厚性皮膚骨膜炎

- ・遺伝子検査情報； HRGD 遺伝子変異の有無、SLCO 2A1 遺伝子変異の有無

外部への情報の提供について

NTT 中国データセンター内に存在するサーバー内に構築された「発汗異常を伴う難治性疾患レジストリ」に登録します。

その際は、不正アクセスを防ぐ VPN 回線を用いて行います。

情報の利用開始予定日 / 提供開始予定日

本研究は研究機関長の許可日より「研究に用いる情報」を利用する予定です。

<p>あなたの情報をこの研究に使われたくない方は下記の「問い合わせ先」までご連絡頂ければ対象者から外します。その場合もあなたの治療等に不利益になることはありません。</p> <p>ご連絡のタイミングによっては対象者から外せない場合もあります。</p> <p>あらかじめご了承ください。</p>	
研究実施期間	
研究機関長の許可日～2033年3月31日	
研究実施体制	
研究代表者	<p>所属：長崎大学病院 皮膚科。アレルギー科</p> <p>氏名：室田 浩之</p> <p>住所：長崎県 長崎市 坂本 1-7-1</p> <p>電話：095 (819) 7333</p>
共同研究機関／研究責任者	<p>この研究は長崎大学病院を中心に全国の約6機関で実施します。詳しい研究機関についてお知りになりたい方は下記の「お問い合わせ先」までご連絡ください。</p> <ul style="list-style-type: none"> ・国立大学法人 東京医科歯科大学 皮膚科 准教授 並木 剛 ・埼玉医科大学 脳神経内科 教授 中里 良彦 ・金沢医科大学 神経内科学 主任教授 朝比奈 正人 ・国立大学法人 山口大学 皮膚科 教授 下村 裕 ・国立大学法人 京都大学大学院医学研究科難病創薬産学連携共同研究講座皮膚科兼任 特定准教授 野村 尚史 ・国立研究開発法人 国立成育医療研究センター 小児外科系専門診療部 皮膚科 診療部長 吉田 和恵
長崎大学病院における情報の管理責任者	長崎大学病院 病院長
問い合わせ先	
<p>【研究の内容、情報等の利用停止の申し出について】</p> <p>長崎大学病院 皮膚科。アレルギー科 鋤塚 大</p> <p>〒852-8501 長崎市坂本1丁目7番1号</p> <p>電話：095 (819) 7333 FAX 095 (849) 7334</p>	

【ご意見、苦情に関する相談窓口】（臨床研究・診療内容に関するものは除く）

苦情相談窓口：医療相談室 095（819）7200

受付時間：月～金 8：30～17：00（祝・祭日を除く）