

## 研究課題「骨硬化性疾患の疫学に関する研究」に関する情報公開

### 1. 研究の対象

大理石骨病、濃化異骨症、骨斑紋症、流蠟骨症、骨線状症、カムラティ・エンゲルマン症候群（骨幹異形成症）、異骨性骨硬化症などの骨硬化性疾患の方で過去に共同研究施設を受診された方

### 2. 研究目的・方法・研究期間

大理石骨病は破骨細胞の機能不全による骨吸収障害により、びまん性の骨硬化を呈する疾患群であり、平成 29 年度より指定難病として医療費助成が開始されました（指定難病 326）。大理石骨病と同様、全身性の骨硬化をきたす疾患は多種あり骨硬化性疾患と総称されますが、それらの疾患の発生頻度や疾患概念などは確立されていません。本研究の目的は、大理石骨病を含めた骨硬化性疾患の患者レジストリを構築し、発生数や臨床所見を把握することで骨硬化性疾患の実態を明らかにすることです。本研究は、患者数の把握を目的とした全国疫学調査（一次調査）と疾患概念の確立を目指した二次調査から成ります。一次調査では、関連学会の研修施設等へのアンケートを通して患者数を調査します。一次調査の結果より患者のある施設を抽出し、患者の臨床所見、画像所見、合併症、治療内容などに関する二次調査を依頼して疾患概念を確立することを目的とします。本研究により骨硬化性疾患の本邦における患者数、診療内容、日常生活動作、生活の質、合併症などが明らかになり、大理石骨病以外の骨硬化性疾患の指定難病認定に関する重要なデータを提供することになります。研究期間は、実施承認日～2022 年 3 月 31 日です。

### 3. 研究に用いる試料・情報の種類

情報：生年月、家族歴、発症年、社会保障、生活状況（移動の程度、身の回りの管理、ふだんの活動、痛み・不快感、不安・ふさぎこみ）、症状（病的骨折、肝脾腫、脳神経症状、骨髄炎、歯牙形成不全など）、検査所見（汎血球数やカルシウムなどの血液データ、頭蓋骨・脊椎・長管骨の画像所見）、鑑別診断、遺伝学的検査、インターフェロンやプレドニンなどの薬物療法、骨髄移植、造血幹細胞移植、骨折治療、補聴器の使用、人工呼吸器の使用について 等

### 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、本学の研究責任者が保管・管理します。今回収集した情報を将来行われる別の研究で必要時に利用する可能性および他の研究機関に提供する可能性があります。

## 5. 研究組織

研究代表者：名古屋大学大学院医学系研究科総合医学専攻運動形態外科学講座整形外科学・准教授・鬼頭浩史

研究責任者（本学内）：名古屋大学大学院医学系研究科総合医学専攻運動形態外科学講座整形外科学・准教授・鬼頭浩史

研究分担者：名古屋大学大学院医学系研究科障害児（者）医療学寄附講座・寄附講座助教・三島健一、名古屋大学医学部附属病院整形外科・病院助教・松下雅樹

共同研究者：一次調査の結果、日本小児整形外科学会、日本小児科学会、日本リハビリテーション学会、日本脳神経外科学会などの研修施設より共同研究施設を追加予定

本研究分担者の三島健一助教は寄附講座教員であり愛知県と利益相反状態にあります。しかし、本研究に関して寄附講座のスポンサーである愛知県は本研究に介入しないため、特定の企業や団体に有利な結果が恣意的に誘導されない研究実施体制が確立されています。同様に、奨学寄附金の寄附者が研究の計画・実施・結果に影響を与えることがない研究実施体制が確立されています。

## 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：

名古屋大学大学院医学系研究科整形外科学

鬼頭浩史

住所 名古屋市昭和区鶴舞町 65

電話 052-744-1908

FAX 052-744-2260

研究責任者：上記で研究責任者

研究代表者：名古屋大学大学院医学系研究科整形外科学 鬼頭浩史