

情 報 公 開 文 書

研究の名称	ポルフィリン症の全国疫学調査（二次調査）
整理番号	2024-008
研究機関の名称	東京都済生会中央病院
研究責任者 （所属・氏名）	東京都済生会中央病院 総合診療内科・脳神経内科 部長 足立 智英
研究の概要	【研究対象者】 ポルフィリン症にて研究代表機関もしくは共同研究機関を通院中で 2022 年以降に受診歴のある患者様。 【研究の目的・意義】 ポルフィリン症はヘム代謝系に関わる 8 つの酵素のいずれかの活性低下により、ポルフィリン体あるいはその前駆体が蓄積することによって発症する、まれな遺伝性疾患です。光線過敏など皮膚の症状を主に生じるものを皮膚型ポルフィリン症、腹痛、運動麻痺など急性の症状を合併するものを急性型ポルフィリン症と大別されます。2009 年 1 年間に全国医療機関を受診した推計患者数は、皮膚ポルフィリン症の合計は 172.5 人、急性ポルフィリン症の合計は 35.5 人であり、ポルフィリン症全体の推計患者数が 208.0 人でした。本邦における遺伝性ポルフィリン症の実態はまだ解明されておらず、2019 年に厚生労働省厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患克服研究事業）遺伝性ポルフィリン症の全国疫学調査ならびに診断・治療法の開発に関する研究班の事業の一環としてポルフィリン症の全国疫学調査（一次調査）が施行されました。各ポルフィリン症患者における診断の根拠となる症候の有無、重症度、治療内容などの診療実態の把握はいまだ十分ではなく、治療発展には不可欠なデータです。今回、二次調査としてポルフィリン症患者のこれらのデータを収集し、今後の診断・治療の発展に寄与したいと考えています。 【研究の方法】 ・研究代表機関にて全施設分の調査票を準備します。ポルフィリン症にて研究代表機関もしくは共同研究機関を通院中で 2022 年以降に受診歴のある患者を対象に診療記録等をもとに、ポルフィリン症の病型に応じて調査票を担当医師が記入します。当大学にて全施設分の調査票を回収し、データを電子化、集計します。 ・調査票にて取得する情報：記載時年齢、性別、家族歴、家系内の血族結婚、発症年齢、診断時年齢、臨床所見、発作時の検査所見、遺伝学的検査、鑑別診断、重症度分類に関する事項、急性症状・皮膚症状・合併症の有無とその出現年齢、検査データの推移、治療に関する事項、紫外線防御に関する事項、ポルフィリン症のために通院している科、人工呼吸器に関する事項です。 【研究期間】 実施許可日 ～ 2027 年 3 月 31 日 金沢市立病院および東京都済生会中央病院を除いた共同研究機関 40 施設については 2026 年 3 月 31 日付けで研究終了予定

	【研究結果の公表の方法】 利用する情報から名前、名前、住所などの参加書を同定できる個人情報 は削除します。また、研究結果は学会や学術雑誌、シンポジウムなど様々なメディアで公表される可能性があります、参加者を特定できる個人情報は利用しません。
研究に用いる試料・情報の項目と利用方法 (他機関への提供の有無)	診療記録 (カルテ)、検査データ これらの情報は研究代表機関に集約され、解析されます。 【研究の方法】に記載。
研究に用いる試料・情報を利用する機関及び施設責任者氏名	研究代表者 富山大学学術研究部医学系皮膚科学 教授 清水 忠道 北海道大学 大学院医学研究院皮膚科学教室 氏家 英之 弘前大学 大学院医学研究科皮膚科 教授 赤坂 英二郎 八戸市立市民病院 内分泌・糖尿病内科 糖尿病代謝内科 工藤 貴徳 東北大学病院 皮膚科 准教授 藤村 卓 国立大学法人山形大学 大学院医学研究科 内科学第三講座 准教授 諏佐 真治 独立行政法人山形県酒田市病院機構日本海総合病院 内科 (内分泌・代謝) 木村 守 山形市立病院済生館 呼吸器内科 岩渕 勝好 東京都済生会中央病院 総合診療内科・脳神経内科 部長 足立 智英 芝浦スリーワンクリニック 内科・ポルフィリン症専門外来 足立 智英 日本大学病院 皮膚科 助教 丹羽 悠介 国際医療福祉大学成田病院 皮膚科 菅谷 誠 JCHO さいたま北部医療センター 皮膚科 医長 山田 朋子 山梨大学医学部附属病院 皮膚科 川村 龍吉 国立大学法人浜松医科大学 皮膚科学講座 伊藤 泰介 新潟大学医歯学総合病院 皮膚科 助教 林 良太 新潟大学医歯学総合病院 ゲノム医療部遺伝医療センター・小児科 入月 浩美 信州大学 皮膚科 奥山 隆平 金沢大学 皮膚科 松下 貴史 金沢医科大学 皮膚科 教授 清水 晶 石川県立中央病院 皮膚科 診療部長 越後 岳士 金沢市立病院 皮膚科 川原 繁 福井県立病院 皮膚科 医長 岡本芳伸 名古屋市立大学 加齢・環境皮膚科学 教授 森田 明理 藤田医科大学岡崎医療センター 小児科 講師 河村 吉紀 日本赤十字社愛知医療センター名古屋第一病院 内分泌内科 尾崎 信暁 京都大学医学部附属病院 皮膚科 樺島 健治 大阪医科薬科大学 皮膚科 教授 森脇 真一 近畿大学 皮膚科 教授 大塚 篤司 大阪府済生会吹田病院 消化器内科 島 俊英 和歌山県立医科大学附属病院 皮膚科 大学院 田中 美奈子 神戸大学 大学院医学研究科 教授 久保 亮治 島根県済生会江津総合病院 消化器科 名誉院長 堀江 裕 山口大学大学院医学系研究科 皮膚科学講座 教授 下村 裕 香川大学医学部附属病院 総合内科 野中 和香子 徳島大学病院 消化器内科 診療支援医師 谷口 達哉

	九州大学大学院医学研究院 皮膚科学分野 中原 剛士 産業医科大学 医学部 第1内科学講座 鳥本 桂一 さくら病院 内科 早田 哲郎 佐賀大学医学部附属病院 皮膚科 教授 杉田 和成 長崎大学大学院医歯薬学総合研究科 総合診療学分野 教授 前田 隆浩 大分大学医学部 皮膚科学講座 教授 波多野 豊 鹿児島大学病院 消化器内科 講師 馬渡 誠一
研究資料の開示	研究対象者、親族等関係者のご希望により、他の研究対象者等の個人情報及び知的財産の保護等に支障がない範囲内で研究計画書等の研究に関する資料を開示いたします。
試料・情報の管理責任者（研究主機関における研究責任者氏名）	研究代表者 富山大学学術研究部医学系皮膚科学 教授 清水 忠道
研究対象者、親族等関係者からの相談等への対応窓口	研究対象者からの除外（試料・情報の利用または他機関への提供の停止を含む）を希望する場合の申し出、研究資料の開示希望及び個人情報の取り扱いに関する相談等について下記の窓口で対応いたします。 電話 03-3451-8211（代表） 担当者所属・氏名 東京都済生会中央病院 総合診療内科・脳神経内科 部長 足立 智英