

軟骨異栄養症(軟骨無形成症・軟骨低形成症)患者に対する成長ホルモン治療の効果についての後方視的研究

1. 研究の対象

当院を2011年1月以降2022年12月までに受診された軟骨無形成症(ACH)、軟骨低形成症(HCH)の患者様のうち、ACHの患者様については診断基準を満たす方(遺伝子解析にて責任遺伝子の変異を認めなかった方は対象外です) HCHの患者様については、*FGFR3* 遺伝子に該当するバリエント(N540K)を認めた方。

2. 研究目的・方法

軟骨無形成症、低形成症は低身長をきたす骨系統疾患です。その治療法としては、骨延長術、成長ホルモン投与、近年日本で認可されたCNPアナログといった方法があります。

成長ホルモンは1997年よりに対して認可されており、開始から約20年が経過していることから、治療導入の年齢である3歳時より導入された方が現在成人身長に至っていると考えられます。このような患者様について、成長ホルモンが身長に影響した短期的及び長期的効果について検討するのが今回の目的です。

電子カルテ及び紙カルテから身長体重データ、脚延長の状況、成長ホルモンの投与状況など(詳細は3に記載します)を抽出し、該当ポイントでの身長、および脚延長を行っていなかった場合に予想される身長を算出します。また、性別、診断基準に関連する身体所見、GnRHアナログの治療、合併症に関する治療状況についても抽出します。

これらについて成長ホルモン開始時および平均値、過去の文献で記述された各治療法における身長との比較を行い、本研究の対象となる症例において差異があるかどうかの比較検討を行います。

研究期間は、それぞれの研究機関で許可が下りた日から、2025年3月31日までの予定です。

3. 研究に用いる試料・情報の種類

登録された患者様の性別、診断とその根拠となる症状、脚延長の有無とその量、および年齢、身長、体重、脚延長量、成長ホルモン投与量、IGF-1検査値、GnRHアゴニストの投与状況をカルテ記載より取得します。

成長ホルモンを投与された方は開始より4~12か月前、開始時、3,6,9ヶ月後、1年後、以降成長ホルモン終了まで1年ごと、終了時、最終身長到達時、最終受診時について、成長ホルモンを投与されなかった方は2歳以降1年ごと、最終身長到達時、最終受診時について上記データを取得します。

集められたデータは個人情報特定されない形で大阪大学医学部附属病院に集積し、身長の推移について統計解析を行います。新たなデータや検体の取得は行いません。

4. 外部への試料・情報の提供

主たる研究機関(大阪大学)へのデータの提供は、配達履歴のわかる小包を用いて送付します。データを統合後、原本は速やかにシュレッダーを用いて破壊します。データベースは大阪大学が契約するグループウェアのサーバー内で保管し、研究責任者、研究分担者以外はアクセスできません。対応表は、当センターの研究責任者が保管・管理します。

5. 研究組織

研究参加機関及び研究責任者

大阪大学大学院医学系研究科 小児科学 窪田拓生

大阪母子医療センター 腎・代謝科 山村なつみ

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、情報が当該研究に用いられることについて患者様もしくは患者様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。その場合でも患者様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:

〒594-1101 大阪府和泉市室堂町840

電話番号:0725-56-1220

大阪母子医療センター 腎・代謝科 山村なつみ

研究代表者

大阪大学大学院医学系研究科 小児科学 窪田拓生

事務局責任者

大阪大学大学院医学系研究科 小児科学 中山尋文

解析責任者

大阪大学大学院医学系研究科 小児科学 中山尋文