

## 先天性リポイド副腎過形成症のレジストリと多施設共同観察研究

### ① 研究の背景と目的

先天性リポイド副腎過形成症（以下、本症）はSTAR遺伝子の機能喪失変異により発症する常染色体性遺伝性疾患である。本症では、副腎や性腺から産生される全てのステロイドホルモンが欠乏し、ステロイドホルモン産生細胞が過形成を生じ、細胞質内にコレステロールエステルを蓄積する。副腎や性腺のステロイドホルモン欠乏を反映して、副腎皮質機能低下症、性分化疾患、性腺機能低下症の特徴を併せ持つ複雑な病態を呈し、生命予後や生殖予後のために適切な治療を必要とする。我が国の横断的な全国調査では、有病率は約50万人に1人と算定されている。国内外ともに患者レジストリや縦断的な観察研究は過去に行われておらず、本症の自然経過、治療の最適化や合併症などには、未解明な部分が残されている。本研究では、本症のレジストリを開設して研究対象者の登録を幅広く行うため、点在する本症患者の情報を集約することが可能となり、収集した多くの臨床情報を基にあらゆる角度から解析を行う。それらの結果を基にして、現時点では未解明である疾患全体の概要、組織間差異を踏まえた本症の自然経過や合併症を明らかにし、副腎および性ホルモン補充療法を最適化することを目的とする。

### ② 研究の方法

患者レジストリを構築し、多施設共同前向き観察研究で登録する。

研究全体で本症80例の登録を行う。登録項目は標準項目：氏名、連絡先、生年月日、性別、人種、出生情報、診断名、指定難病患者の認定の有無、発症年月、診断年月、診療医療機関名、診療科、生活の質調査票（EQ-5D-5L）、転帰 標準項目：最終学歴、既往歴、生活状況、嗜好品、遺伝学的検査、家族歴、妊娠・出産情報、合併症、両親情報、出生時情報 追加項目：身体所見（身長、体重、腹囲、血圧）、臨床検査（血液家生化学検査、内分泌学的検査）、スポット尿検査、精液検査、性腺超音波検査、骨密度検査、治療状況（治療薬、投与量）、その他（生活の質調査票など）。

診療情報については、難病プラットフォームのデータベース上で保管される。難病プラットフォームとは、日本医療研究開発機構（AMED）および厚生労働省の難病研究班が収集した臨床情報や生体試料から得られた情報を集約する情報統合基盤で公的なデータベースの一つであり、共同研究機関である京都大学大学院医学研究科附属ゲノム医学センターにより管理されている。研究参加に同意した先天性リポイド副腎過形成症の症例を対象とし、個々の研究対象者の状態に応じて診療上必要な検査や投薬を行い、その結果を収集・解析する前向き観察研究を行う。研究対象者としての登録以降、6か月毎（±2か月）に追跡調査を行い、臨床情報を定期的に収集する。目標観察期間を2年以上とし、研究実施機関の範囲内で臨床情報の収集を継続する。初回登録時、追跡調査時における実施項目はいずれも診療上必要なものである。原則として、患者レジストリに登録した本症患者を対象とし、臨床情報はelectric data capture（EDC）を介して登録する。

### ③ 研究の対象

先天性リポイド副腎過形成症の診断基準のうち、「確実例」、「ほぼ確実例」を満たす方で、本研究の参加に関する同意を文書で得られる方。原則として、患者レジストリの登録者から選定する。

また、本症以外に、肥満、高血圧、耐糖能異常、糖尿病、骨粗鬆症、性腺機能低下症を来す基礎疾患を併発している方、ないし研究責任医師又は研究分担医師が本研究を実施するのに不適格と認めた方は除外する。

### ④ 研究期間

研究実施許可日より 西暦 2028 年 03 月 31 日まで

### ⑤ 研究組織

研究責任者

難病医療推進センター センター長 大藺恵一

### ⑥ 研究の参加・辞退、詳細情報等について

各研究機関の研究者等は、以下1)~3)に該当する場合は、被登録者ごとの試料・情報の収集を中止する。

- 1) 被登録者から研究参加の辞退の申し出や同意の撤回があった場合
- 2) 同意取得後に本研究の対象として不適格と判断された場合
- 3) その他、研究代表者等が研究を継続するのが困難と判断した場合

研究代表者は、被登録者ごとの中止について文書として記録するとともに、被登録者に中止の連絡をし、個人情報を削除する。

### 【お問い合わせ先】

医誠会国際総合病院 難病医療推進センター 大藺恵一（小児科 北岡太一）

大阪市北区南扇町 4-14

0570-099-166

第1版 2024 年 7 月 3 日