

自主臨床研究

腎臓・骨代謝研究グループ

カムラティ・エンゲルマン症候群（カムラチ・エンゲルマン病）の 重症度に関する疫学調査

研究期間

2022年12月13日（実地許可日）～2024年3月31日

研究の対象

カムラティ・エンゲルマン症候群（カムラチ・エンゲルマン病）と診断されている患者さんを診療されている全国の医療機関
2022年1月1日～2022年12月31日までに調査実施する情報提供施設を受診された患者さん（調査実施は、2023年6月末まで実施）

研究目的・方法

カムラティ・エンゲルマン症候群（カムラチ・エンゲルマン病）が、国の難病支援制度である指定難病の申請対象となる疾患であるかを調べるのが目的です。

現在、カムラティ・エンゲルマン症候群（カムラチ・エンゲルマン病）は、小児慢性特定疾病に指定されていますが、成人期以降の医療上の問題点は何なのかといったことは不明な点が多いため、本調査ではそれらを調べ、必要と判断されれば指定難病に申請します。同じ病気の方々、そのご家族や担当されている医師へ、医療上、または社会的な情報提供を行うための基盤調査です。

カムラティ・エンゲルマン症候群（カムラチ・エンゲルマン病）の患者さんをみておられる国内全域の医療機関に調査依頼を行います。調査依頼用紙を各医療機関に送付し、1次調査では患者さんの有無のみ調査し、有と回答があった施設に対して2次調査を行い、診療記録などの詳細な情報を得ます。アンケートはウェブ上入力または入力結果を返送いただきます。小児慢性特定疾病と指定難病の評価項目に準じて設定しています。アンケート結果集計後、報告書を作成し指定難病と申請すべく、研究資金源である厚生労働科研費の代表機関（大阪大学）を通じて、厚生労働省へ提出いたします。

情報提供医療機関よりご提供いただく情報

〈基本情報〉 生年、年齢、性別、症状、単純X線所見、遺伝学的検査
〈重症度評価〉 日本版modified Rankin Scale(mRS)、
日本脳卒中学会 食事・栄養の評価スケール。

研究に用いる試料・情報の種類

・診療情報

(詳細：基本情報

生年、年齢、性別、症状、単純X線所見、遺伝学的検査
重症度分類

日本版modified Rankin Scale(mRS)、

日本脳卒中学会 食事・栄養の評価スケール。

**試料・情報の管理について
責任を有する者の氏名または名称**

旭川医科大学 学長 西川 祐司

その他

本疾患は希少疾患のため、全国どの施設で診療されているのか不明な状態です。そのため、現在、施設名や施設数が不明な状態ですので、判明次第、別添の資料を掲載いたします。

本研究に関する問い合わせ先

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し出下さい。

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し出ください。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。

研究責任者：旭川医科大学病院 遺伝子診療カウンセリング室 教授 蒔田芳男

電話番号 0166-68-2870

(対応可能時間：平日 9 時～17 時、FAX 番号：0166-68-2879、メールアドレス：
makita5p@asahikawa-med.ac.jp)