

先天性リポイド副腎過形成症の患者レジストリ^{※1} (LCAH-J)

～研究へのご参加のお願い～



※1: レジストリ → 同じ疾患を持つ患者さんをまとめて登録するデータベース

日本医療研究開発機構 (AMED) 難治性疾患実用化研究事業 先天性リポイド副腎過形成症の診療ガイドライン作成に向けた患者レジストリ構築とリアルワールドエビデンス創出研究

研究開発代表者 石井智弘 (慶應義塾大学医学部小児科)

指定難病 81 (先天性副腎皮質酵素欠損症)

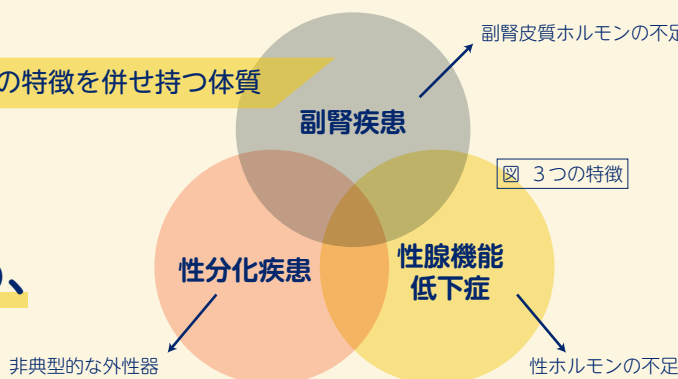
先天性リポイド副腎過形成症 とは

- 副腎や性腺 (卵巣や精巣のこと) から出るホルモンが不足
- 副腎や性腺が腫大したり、ホルモンを作る細胞の中に脂肪が蓄積
- 外性器の形態が非典型的 (一部のみ)
- 日本では約 50 万人に 1 名



希少かつ複雑な病態のため、
疾患の実態が未解明

3つの特徴を併せ持つ体質



先天性リポイド副腎過形成症の患者レジストリ構築と多施設共同観察研究^{※2}

(UMIN 臨床試験 ID : [UMIN000050445](https://www.umin.ac.jp/clinical/umln000050445) )

※2: 多施設共同観察研究

→ 診療データを集めるために複数施設で共同して進める臨床研究 (患者さんへの新たな負担はなし)

1. 目的

本症に特有の症状や合併症を予測・回避し、検査・治療を最適化すること

2. 意義

1) 研究の進展・迅速化

新しい治療法や薬の開発につながる

2) 臨床試験・治験に参加する機会が増える可能性

個人の体質に合った検査・治療法の開発に関わる機会が増える

3) 疾患の最新情報の入手

本症の最新情報を受取りやすくなる

3. 方法

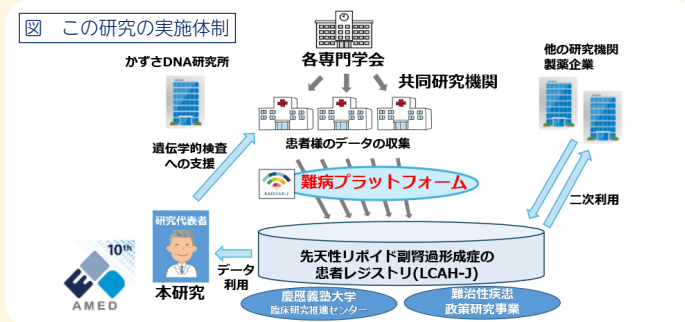
- 難病プラットフォームのデータベースを使用
- 診療情報 (血液検査や画像検査のデータなど) は半年ごとに登録
- 個人情報セキュリティの担保された特別なシステムで管理
- 研究期間 (2年間の予定) にお勧めの検査スケジュールを設定

研究に参加された方にQUOカード (2000円) をお渡し

4. 研究体制

以下の施設との共同研究です。

慶應義塾大学、大分大学、福島県立医科大学、徳島大学、浜松医科大学、大阪母子医療センター、東京都立小児総合医療センターなど全国約 30 施設 (2024 年 9 月時点) との共同研究です。



5. 問い合わせ先

レジストリ研究のホームページの「お問い合わせ」からお尋ねください。

ホームページ

<https://www.lcah-j.com/>



この患者レジストリ (LCAH-J) の臨床研究にご協力をお願いします!