

## 研究課題：低ホスファターゼ症の診療実態調査

### 1. 研究の目的

当院で診療を行っている低ホスファターゼ症(疑いを含む)の方の診断のきっかけや検査データ、治療の有無等について調査します。希少疾患である低ホスファターゼ症の臨床像を明らかにすることが目的です。

### 2. 研究の方法

2015年1月1日から2023年5月31日までに低ホスファターゼ症と診断された(又は低ホスファターゼ症疑いで紹介となった)患者様が対象となります。

診療録から情報を調べまとめます。

### 3. 研究期間

2023年9月から2026年8月まで。

### 4. 研究に用いる資料・情報の種類

出生時情報：出生週数、性別、身長、体重、頭囲、アームスパン、分娩方法、アプガースコア

画像：胎児超音波画像、X線画像(骨所見)

検査：血算・生化学・血液ガス、尿アミノ酸分析

治療：酵素補充療法・その他の有無、治療期間

その他：腎・眼・聴覚・呼吸器合併症の有無

遺伝検査実施の有無と実施していた場合はその結果について

受診契機となった症状と紹介元医療機関(歯科・産婦人科・小児科等)

### 5. 外部への資料・情報の提供、研究成果の公表

この研究で得られた結果は、医学雑誌などに公表されることがありますが、患者様の名前など個人情報は一切分からないようにしますので、プライバシーは守られます。また、この研究で得られたデータが本研究の目的以外に使用されることはありません。

### 6. 研究組織

研究機関：地方独立行政法人埼玉県立病院機構 埼玉県立小児医療センター

研究責任者：代謝内分泌科 科長 会津 克哉

研究分担者：代謝内分泌科（応援医師）望月 弘  
代謝内分泌科 医長 河野 智敬  
代謝内分泌科 医長 田嶋 朝子  
代謝内分泌科 医員 梁 偉博

**7. お問い合わせ先・研究への参加を希望しない場合の連絡先**

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、資料・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、2023年12月31日までに下記の連絡先へお申出ください。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。

地方独立行政法人埼玉県立病院機構  
埼玉県立小児医療センター  
医事担当（代表 048-601-2200）