

## 臨床情報及び検体等の研究利用に関する情報公開文章

研究課題名 『ポルフィリン症の全国疫学調査（二次調査）』

研究機関名 JCHO さいたま北部医療センター

（代表研究機関 国立大学法人 富山大学

富山大学学術研究部医学系皮膚科学）

### 【研究の目的・意義】【医学的貢献】

ポルフィリン症はヘム代謝系に関わる8つの酵素のいずれかの活性低下により、ポルフィリン体あるいはその前駆体が蓄積することによって発症する、まれな遺伝性疾患である。光線過敏など皮膚の症状を主に生じるものを皮膚型ポルフィリン症、腹痛、運動麻痺など急性の症状を合併するものを急性型ポルフィリン症と大別される。本邦における遺伝性ポルフィリン症の実態はまだ解明されておらず、2019年に全国疫学調査が施行された。診療実態の把握は未だ十分でなく、治療発展には不可欠である。症候の有無、重症度、治療内容などのデータを収集し、診断・治療の発展に寄与したい。

### 【調査及び、検査項目】

主要評価項目

臨床所見、発作時の検査所見、重症度分類に関する事項、急性症状・皮膚症状・合併症の有無とその出現年齢、検査データの推移、治療に関する事項、紫外線防御に関する事項

副次的評価項目

記載時年齢、性別、家族歴、家系内の血族結婚、発症年齢、診断時年齢、遺伝学的検査、鑑別診断、ポルフィリン症のために通院している科、人工呼吸器に関する事項

### 【対象及び対象となると予想される症例数】

50 症例目標（全国） 当院該当 1 例

### 【実施期間】

実施許可日より 2026 年 3 月 1 日

**【個人情報について】**

この研究はさいたま JCHO 北部医療センター倫理委員会の承認を得て実施するものです。

研究に利用する患者様の個人情報はすべて削除し、厳重に管理致します。

今回の研究での結果及び成果を学会等にて報告する可能性があります。

**【研究に関する問い合わせ先】**

JCHO さいたま北部医療センター

科名 皮膚科

研究責任者 山田 朋子

電話 048-663-1671