

多機関共同研究用

研究課題名：原因不明の腹痛と急性肝性ポルフィリン症の診断に関する研究

Study on the Diagnosis of Non-Specific Abdominal Pain and Acute Hepatic Porphyrin

1. 研究の対象

2019年4月1日～2022年3月31日に当院および共同研究機関において腹痛の症状があり、腹部CT検査、上部・下部消化管内視鏡検査、腹部エコー検査のいずれかの検査を受けられた方

2. 研究目的・方法・期間

・研究目的、方法

腹痛の原因疾患は多岐にわたり、診断が難しいことがあります。近年の検査技術の進歩に伴って、診断可能な腹痛が増加していますが、未だに急性腹痛の約10～30%は原因不明とされています。原因不明の腹痛(NSAP: Non-specific Abdominal pain)には急性肝性ポルフィリン症(AHP: acute hepatic porphyria)に代表される希少疾患も含まれています。

AHPは、肝臓のヘム合成酵素における遺伝子変異により引き起こされますが、重篤で生命を脅かし得る遺伝性の希少疾患です。AHP患者さんはしばしば激しい腹痛を訴えますが、痛みに局在性がなく、随伴症状もしびれ、悪心、疲労感、筋肉痛、不定愁訴などのように非特異的です。そのため、AHPの診断は難しく、症状が発現してから確定診断に至るまでの平均期間が15年との報告もあり、その結果、QOLの低下や神経障害を招き、誤診や診断の遅れにより治療時期を失うことが少なくありません。

AHPに限らず、臨床現場では、複数の医療機関を受診しても診断のつかない腹痛に苦しむ患者さんも少なくありませんが、それにもかかわらず、NSAPを定義づける明確な基準も存在していないのが現状です。

これらを踏まえ、本研究では、腹痛を訴え総合診療科を受診した患者さんを対象に、診療過程を調査し、NSAPの定義を提言することを目的としています。また、診断が困難な希少疾患の一例として、NSAPのうち、AHPを疑う症状がどの程度含まれていたのか、AHP診断のための検査の実施状況を探査的に調査し、鑑別診断が推奨される患者像を検討いたします。

- ① 「1. 研究の対象」に該当する患者さんのカルテを確認して、本研究に携わる医師2名で最終診断名を確定します。また「3. 研究に用いる試料・情報の種類」の内容をカルテから取得します。
- ② ①で収集した情報を元に、『原因不明の腹痛』の定義を提言します。
- ③ 急性肝性ポルフィリン症の臨床的特徴を検討します。

- ④ 原因不明の腹痛の患者さんの中で、急性肝性ポルフィリン症を念頭にした検査が推奨される患者さんの臨床的特徴を探索的に検討し評価します。

・ **研究期間** 研究実施許可日 ~ 2023年12月31日

3. 研究に用いる試料・情報の種類

情報：症例番号*、年齢*、性別*、身長、体重、受診経路、受診年月、確定診断名、疑われた病名、受診した回数、総合診療科への紹介の有無と紹介元の診療科、他科受診歴の有無とそれらの診療科、腹痛症状の発現 開始時期、腹痛症状および腹痛発作の発現回数、以下の検査実施の有無（心電図、血液検査（項目（検査の値は収集しません）：AST、ALT、 γ -GTP、ALP、ChE、LDH、総蛋白、アルブミン、A/G比、総ビリルビン、HBs 抗原、HBs 抗体、HCV 抗体、中性脂肪、HDL-C、LDL-C、血糖、HbA1c、尿酸、炎症、尿酸、CRP、BUN、クレアチニン、e-GFR、アミラーゼ、白血球数、赤血球数、ヘモグロビン、ヘマトクリット、MCV、MCH、MCHC、血小板数、Na、K、Ca、Mg、Cl、AFP、CEA、PSA、CA125、CA15-3、エラスターゼ、シフラ 21-1、CA19-9、血液ガス分析検査、ホモシステイン、血漿浸透圧）、尿検査一般・沈査（項目（検査の値は収集しません）：尿蛋白、尿潜血、尿糖、尿ウロビリノーゲン、尿沈渣、尿中 Na、尿浸透圧）、腹部画像検査（腹部エコー検査、上部内視鏡検査、下部内視鏡検査、腹部単純 X 線検査、腹部 CT 検査、腹部 MRI 検査）、婦人科エコー検査）、腹痛所見、腹痛以外の随伴症状の有無、腹痛の家族歴の有無、尿中 ALA 検査実施の有無（有の場合は検査回数およびその結果）、尿中 PBG 検査実施の有無（有の場合は検査回数およびその結果）

*：必須項目

試料：なし

4. 試料・情報の提供

提供する情報等は日常診療で取得されたものです。研究に使用する情報等は統計解析を担当している株式会社ヌーベルプラスにセキュリティが保たれた状態で、Web 上で提供され解析が行われますが、個人を特定できる情報が提供されることはありません。個人情報等については、それぞれの研究機関において適切に保管・管理いたします。

[試料・情報の提供を行う機関の名称及びその長の氏名]

JA 尾道総合病院	病院長	田妻 進
佐賀大学医学部附属病院	病院長	野口 満
東邦大学医療センター大森病院	病院長	瓜田 純久

5. 研究組織

[研究代表機関]

JA 尾道総合病院 病院長 田妻 進 (統括責任者)

〒722-8508 広島県尾道市平原一丁目10番23号

電話番号：0848-22-8111

佐賀大学医学部附属病院 総合診療部 准教授 多胡 雅毅 (実務責任者)

〒849-8501 佐賀県佐賀市鍋島5丁目1番1号

電話番号：0952-31-6511

[共同研究機関]

東邦大学医療センター大森病院 総合診療・救急医学講座 講師 佐々木 陽典

Alnylam Japan 株式会社 メディカルアフェアーズ部 シニアマネジャー(AHP 領域)

安岡 由佳

[研究機関以外で情報等の提供を行う機関]

なし

6. お問い合わせ先

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出下さい。

また、情報等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。

《照会先および研究への利用を拒否する場合の連絡先》

施設名：佐賀大学医学部附属病院

診療科：総合診療部

担当者名：准教授 多胡 雅毅

電話番号：0952-31-6511

【この研究の試料・情報の取扱い】

倫理委員会の承認を受けた研究計画書に従い、お預かりした情報等には個人を識別できないよう処理を行い、ご協力者の方の氏名や住所などが特定できないよう安全管理措置を講じたうえで取り扱っています。

このお知らせは研究実施許可日より2023年12月31日までの間、研究対象となる患者さんへの公表を目的に、佐賀大学医学部附属病院臨床研究センターホームページにも掲載されています。

佐賀大学医学部附属病院臨床研究センター

<http://www.hospital.med.saga-u.ac.jp/chiken/>

なお、この研究内容は佐賀大学医学部附属病院臨床研究倫理審査委員会または各研究機関の倫理審査委員会で審査を受け、研究機関の長の許可を受け実施されています。