

研究機関名：東北大学

受付番号：	2014-1-548		
研究課題名	遺伝性膵炎・家族性膵炎・若年性膵炎に関する全国調査		
研究期間	西暦	2015年	1月（倫理委員会承認後）～ 2019年 12月
対象材料	<input type="checkbox"/> 病理材料（対象臓器名 _____） <input type="checkbox"/> 生検材料（対象臓器名 _____） <input type="checkbox"/> 血液材料 <input type="checkbox"/> 遊離細胞 <input checked="" type="checkbox"/> その他（診療録に記載されたデータ _____）		
上記材料の採取期間	西暦	2005年	1月～ 2014年 11月
意義、目的	<p>「目的」わが国における遺伝性膵炎・家族性膵炎・若年性膵炎症例の臨床像を明らかにする。</p> <p>「意義」遺伝性膵炎、家族性膵炎の予後をさらに改善するためには、適切な経過観察を行うとともに、膵炎急性増悪時ならびに膵炎合併症に対し適切な治療を行うことが肝要である。遺伝性膵炎、家族性膵炎は膵癌のハイリスク群であることから、膵癌の早期発見にも努めなくてはならない。一方、家族歴の明らかではない若年性膵炎の臨床像については、ほとんどわかっていない。今回の調査では、遺伝性膵炎・家族性膵炎・若年性膵炎について、その家族歴、臨床症状、検査所見、治療内容などを疫学的に調査する。日本における、これら患者の実態が明らかになり、診断と治療ならびに今後の対策に有益な情報が得られると考えられる。更に遺伝性膵炎・家族性膵炎から得られる情報は、その他の原因による膵炎の診断・治療体系の確立にも極めて有用であると考えられる。</p>		
方法	<p>後述の実施計画に示す施設において平成17年1月1日から平成26年11月30日までの10年間に受療した遺伝性膵炎・家族性膵炎・若年性膵炎症例のうち、回答のあった症例の全てを対象とする。</p> <p>遺伝性膵炎の診断は、</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. 同一家系内に膵炎患者が3名以上、2世代以上にわたって認める 2. 若年発症（30歳以前） 3. 少なくとも1名の膵炎患者は、膵炎の明らかな原因(大量飲酒、胆石、外傷など)を認めないこと の全てを満たす、あるいは 4. カチオニックトリプシノーゲン(PRSS1)遺伝子の p.R122H あるいは p.N29I 変異を有する。 <p>家族性膵炎の診断は、</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. 遺伝性膵炎の診断基準を満たさないが、家系内に2人以上の患者がみられる場合とする。 		

一方、若年性膵炎については、

1. 若年発症 (30 歳以前)

2. 家族歴を認めない

とする。

<実施計画>

本研究は東北大学大学院医学系研究科消化器病態学（事務局）と厚生労働省特定疾患対策研究事業「難治性膵疾患に関する調査研究」班（研究代表者：近畿大学外科教授 竹山宣典）、ならびに「小児期発症の希少難治性肝胆膵疾患における包括的な診断・治療ガイドライン作成に関する研究」（研究代表者：東北大学小児外科教授 仁尾正記、研究分担者：順天堂大学小児科教授 清水俊明）が連携をして行う全国調査である。本調査は一次調査、二次調査からなる。いずれも調査票を用いて行う。

<一次調査> 遺伝性膵炎・家族性膵炎・若年性膵炎は希少であり、可及的に多くの症例を集めるため、下記に示す施設に一次調査を依頼する。一次調査では、各施設における症例数を把握する。

対象施設は以下の通りである。

- 1) 全国の病床数 200 以上の総合病院の小児科、消化器内科、消化器外科
- 2) 小児専門病院
- 3) 前回 2011 年の全国調査で症例の回答のあった医療施設
- 4) 「難治性膵疾患に関する調査研究」班および「小児期発症の希少難治性肝胆膵疾患における包括的な診断・治療ガイドライン作成に関する研究」班の研究分担者、研究協力者所属医療施設
- 5) 東北大学消化器病態学ならびに順天堂大学小児科に遺伝子解析の依頼があった施設

<二次調査> 一次調査で症例ありと回答のあった施設へ二次調査票を郵送し、調査票への記載を依頼する。各施設の調査担当医は、連結可能匿名化の上、調査票に記載し、事務局（東北大学大学院消化器病態学）に返送する。事務局にて集めた調査票よりデータを抽出し、統計学的解析を行う。

問い合わせ・苦情等の窓口

東北大学大学院医学系研究科消化器病態学分野

〒980-8574 仙台市青葉区星陵町 1 番地 1 号

正宗 淳

TEL 022-717-7171