

University of Toronto Mount Sinai Hospital, Toronto, ON

Julia Farquharson

Study Coordinator

E-mail: jfarquharson@mtsinai.on.ca

Deborah Weber, RN, CCRC

Study Coordinator

E-mail: dweber@mtsinai.on.ca

Phone: 416-586-8616

5503: 高安動脈炎の縦断的治療試験実施計画書: Longitudinal Protocol for Takayasu's Arteritis

要約:

注) *The Rare Diseases Clinical Research Network* は全ての患者を受け入れるよう尽力を注ぐ所存ではあるが、全参加希望者を受け入れる保証は出来かねる。

縦断的研究により、この疾患を対照とした長期的な研究を行うことを目的とし、脈管炎患者に関する臨床および研究室情報を収集する。この縦断的研究から収集したデータは、肝炎患に関する遺伝子および原因の研究を行っている科学者に提供することで、疾患追跡や反応予測の新しい方法を見出し、治療方法の理解を深めるなどの目的で使用される。

登録資格:

登録者数 160 名を見込んでいる。

患者の病期、期間は様々である。高安動脈炎の診断には、米国リウマチ学会(ACR)の定める基準を使用する。

参加方法:

この研究への参加希望者は、以下のリストにある医療機関の担当者(Study Coordinator)へ、電話あるいはEメールで連絡を取る。

Boston University School of Medicine, Boston, MA

Jess Martin

Study Coordinator

E-mail: jmartin@bu.edu

Phone: 617-414-2507

Cleveland Clinic Foundation, Cleveland, Ohio

Katherine Tuthill

Study Coordinator

E-mail: tuthillk@ccf.org

Phone: 216-444-5257

Mayo Clinic College of Medicine, Rochester, MN

Jane Jaquith

Study Coordinator

E-mail: jaquith.jane@mayo.edu

Phone: 507-284-4502

Johns Hopkins Vasculitis Center, Baltimore, MD

Cynthia Bethea

Study Coordinator

E-mail: cbethea3@jhmi.edu

Phone: 410-550-4390

St. Joseph's Healthcare, Hamilton, ON

Sandra Messier, RCT

Vascular Medicine Research Coordinator

E-mail: smessier@stjoes.ca

Phone: 905-522-1155 Ext. 35873

University of Toronto Mount Sinai Hospital, Toronto, ON

Julia Farquharson

Study Coordinator

E-mail: jfarquharson@mtsinai.on.ca

Deborah Weber, RN, CCRC

Study Coordinator

E-mail: dweber@mtsinai.on.ca

Phone: 416-586-8616

5504: 結節性多発性動脈炎の縦断的治療試験計画: Longitudinal Protocol for Polyarteritis Nodosa

要約:

注) *The Rare Diseases Clinical Research Network* は全ての患者を受け入れるよう尽力を注ぐ所存ではあるが、全参加希望者を受け入れる保証は出来かねる。

縦断的研究により、この疾患を対照とした長期的な研究を行うことを目的とし、脈管炎患者に関する臨床および研究室情報を収集する。この縦断的研究から収集したデータは、肝炎患に関する遺伝子および原因の研究を行っている科学者に提供することで、疾患追跡や反応予測の新しい方法を見出し、治療方法の理解を深めるなどの目的で使用される。

登録資格:

総勢 96 人の PAN(結節性多発性動脈炎)を登録予定。

患者の病期、期間は様々である。

American College of Rheumatology(米国リウマチ学会)の基準に従い、結節性多発性動脈炎の診断を行う。試験実施時に大基準および小基準から 1 項目ずつ計 2 項目、あるいは大基準 2 項目が適合すること。これらの基準は、研究者が脈管炎患者を診断することを前提としており、より具体的な分類から患者診断がなされるよう意図して定められている。

参加方法:

この研究への参加希望者は、以下のリストにある医療機関の担当者(Study Coordinator)へ、電話あるいはEメールで連絡を取る。

Boston University School of Medicine, Boston, MA

Jess Martin

Study Coordinator

E-mail: jmartin@bu.edu

Phone: 617-414-2507

Cleveland Clinic Foundation, Cleveland, Ohio

Katherine Tuthill

Study Coordinator

E-mail: tuthillk@ccf.org

Phone: 216-444-5257

Mayo Clinic College of Medicine, Rochester, MN

Jane Jaquith

Study Coordinator

E-mail: jaquith.jane@mayo.edu

Phone: 507-284-4502

Johns Hopkins Vasculitis Center, Baltimore, MD

Cynthia Bethea

Study Coordinator

E-mail: cbethea3@jhmi.edu

Phone: 410-550-4390

St. Joseph's Healthcare, Hamilton, ON

Sandra Messier, RCT

Vascular Medicine Research Coordinator

E-mail: smessier@stjoes.ca

Phone: 905-522-1155 Ext. 35873

University of Toronto Mount Sinai Hospital, Toronto, ON

Julia Farquharson

Study Coordinator

E-mail: jfarquharson@mtsina.on.ca

Deborah Weber, RN, CCRC

Study Coordinator

E-mail: dweber@mtsina.on.ca

Phone: 416-586-8616

5505: ヴェーゲナー肉芽腫症と顕微鏡的多発性血管炎の断続的治療試験計画: Longitudinal Protocol for Wegener's Granulomatosis and Microscopic Polyangiitis

要約:

注) *The Rare Diseases Clinical Research Network* は全ての患者を受け入れるよう尽力を注ぐ所存ではあるが、全参加希望者を受け入れる保証は出来かねる。

縦断的研究により、この疾患を対照とした長期的な研究を行うことを目的とし、脈管炎患者に関する臨床および研究室情報を収集する。この縦断的研究から収集したデータは、肝炎患に関する遺伝子および原因の研究を行っている科学者に提供することで、疾患追跡や反応予測の新しい方法を見出し、治療方法の理解を深めるなどの目的で使用される。

登録資格:

総勢 300 名のアデノ随伴ウイルス患者(ヴェーゲナー肉芽腫症:200 名、顕微鏡的多発性血管炎:100 名)登録予定。

患者の病期、期間は様々である。ヴェーゲナー肉芽腫症および顕微鏡的多発性血管炎を対象とした分類基準あるいは定義はあるものの、幅広く受け入れられている診断基準は未開発である。WGET (Wegener's Granulomatosis Etanercept Trial)では、適格基準として米国リウマチ学会(ACR)が定めるヴェーゲナー肉芽腫症分類基準の修正を採用した。

概して、ヴェーゲナー肉芽腫症患者として臨床研究で参加するには、少なくとも、修正版のACR基準に適合する必要がある。顕微鏡的多発性血管炎患者は、Chapel Hill Consensus Conferenceの定義に適合する必要がある。さらに、患者はヴェーゲナー肉芽腫症および顕微鏡的多発性血管炎と診断された場合、a lengthy list of mimickers must be excluded.

参加方法:

この研究への参加希望者は、以下のリストにある医療機関の担当者(Study Coordinator)へ、電話あるいはEメールで連絡を取る。

Boston University School of Medicine, Boston, MA

Jess Martin

Study Coordinator

E-mail: jmartin@bu.edu

Phone: 617-414-2507

Cleveland Clinic Foundation, Cleveland, Ohio

Katherine Tuthill

Study Coordinator

E-mail: tuthillk@ccf.org

Phone: 216-444-5257

Mayo Clinic College of Medicine, Rochester, MN

Kathy Mieras

Lead Study Coordinator/Project Manager

E-mail: Mieras.kathleen@mayo.edu

Phone: 507-284-9187

Johns Hopkins Vasculitis Center, Baltimore, MD

Cynthia Bethea

Study Coordinator

E-mail: cbethea3@jhmi.edu

Phone: 410-550-4390

St. Joseph's Healthcare, Hamilton, ON

Sandra Messier, RCT

Vascular Medicine Research Coordinator

E-mail: smessier@stjoes.ca

Phone: 905-522-1155 Ext. 35873

University of Toronto Mount Sinai Hospital, Toronto, ON

Julia Farquharson

Study Coordinator

E-mail: jfarquharson@mtsinai.on.ca

Deborah Weber, RN, CCRC

Study Coordinator

E-mail: dweber@mtsinai.on.ca

Phone: 416-586-8616

5506: チャーグ・ストラウス症候群(アレルギー性肉芽腫性血管炎)の縦断的治療試験計画:

Longitudinal Protocol for Churg-Strauss Syndrome

要約:

注)The Rare Diseases Clinical Research Network は全ての患者を受け入れるよう尽力を注ぐ所存ではあるが、全参加希望者を受け入れる保証は出来かねる。

縦断的研究により、この疾患を対照とした長期的な研究を行うことを目的とし、脈管炎患者に関する臨床および研究室情報を収集する。この縦断的研究から収集したデータは、肝炎患に関する遺伝子および原因の研究を行っている科学者に提供することで、疾患追跡や反応予測の新しい方法を見出し、治療方法の理解を深めるなどの目的で使用される。

登録資格:

総勢 96 人のチャーグ・ストラウス症候群患者を登録予定。

患者の病期、期間は様々である。American College of Rheumatology (ACR: 米国リウマチ学会)が定める基準をもとにチャージ・ストラウス症候群の診断を行う。患者は臨床試験の際、小血管血管炎のエビデンス(書面)と、事前診断基準の4項目に適合すること。

参加方法:

この研究への参加希望者は、以下のリストにある医療機関の担当者(Study Coordinator)へ、電話あるいはEメールで連絡を取る

Boston University School of Medicine, Boston, MA

Jess Martin

Study Coordinator

E-mail: jmartin@bu.edu

Phone: 617-414-2507

Cleveland Clinic Foundation, Cleveland, Ohio

Katherine Tuthill

Study Coordinator

E-mail: tuthillk@ccf.org

Phone: 216-444-5257

Mayo Clinic College of Medicine, Rochester, MN

Kathy Mieras

Lead Study Coordinator/Project Manager

E-mail: Mieras.kathleen@mayo.edu

Phone: 507-284-9187

Johns Hopkins Vasculitis Center, Baltimore, MD

Cynthia Bethea

Study Coordinator

E-mail: cbethea3@jhmi.edu

Phone: 410-550-4390

St. Joseph's Healthcare, Hamilton, ON

Sandra Messier, RCT

Vascular Medicine Research Coordinator

E-mail: smessier@stjoes.ca

Phone: 905-522-1155 Ext. 35873

University of Toronto Mount Sinai Hospital, Toronto, ON

Julia Farquharson

Study Coordinator

E-mail: jfarquharson@mtsinai.on.ca

Deborah Weber, RN, CCRC

Study Coordinator

E-mail: dweber@mtsinai.on.ca

Phone: 416-586-8616

5515: 大動脈炎症候群(Takayasu's Arteritis: 高安動脈炎)における磁気共鳴、ポジトロン CT を対象とした VCRC Imaging 治療試験計画書: 臨床試験評価項目として / VCRC Imaging Protocol for Magnetic Resonance and Positron Emission Tomography in Large-Vessel Vasculitis (Takayasu's Arteritis): Development as Clinical Trial Outcome Measures

要約:

注) *The Rare Diseases Clinical Research Network* は全ての患者を受け入れるよう尽力を注ぐ所存ではあるが、全参加希望者を受け入れる保証は出来かねる。

背景:

高安動脈炎は、血管を侵す希少難病である。高安動脈炎は、大血管および中間サイズ血管の膨張を起こす。一般に影響を受ける血管は、大動脈分枝(心臓から流れる主要血管)である。この研究の目的は、レントゲンに類似したテストを使用することで高安動脈炎患者の治療に役立つかどうか検証し、この疾患についてより深い考察を医師に提供することである。

この研究について:

レントゲンに類似した画像研究である。定期的に行うことのない PET および CT と、定期的に行われる MRI を比較する。2 回の検査訪問で、three months apart、患者は PET および CT と同時に MRI 検査を受診する。36 人の高安動脈炎患者を対象に、複数の医療施設にてこの研究を行う。医師は、この疾患についてより深く学ぶため、検査や症候から得た情報とともに、異なる複数の時点の画像を使用する。

登録資格:

参加可

1. 「5503: 高安動脈炎の縦断的治療試験実施計画書」で定義された方法で高安動脈炎の診断を受けており、且つ、この研究に登録している者。
2. 17 歳以上
3. 登録の 2 週間前に、疾病再発と併発して活動性疾患が見られた者。

活動性疾患は、臨床兆候か画像、あるいはこれら両方の提示により定義される。

臨床兆候:

- 38 度以上の発熱が 1 週間続く
 - 血管痛/圧痛、頭皮の圧痛、頭部の異常血管
 - 異常な頭痛
 - 目(網膜)への血液供給の制限、視神経へのダメージ、視力低下
 - 舌、顎の痛み、又は筋けいれん
 - 脳への血液供給の
 - Brief limit of blood supply in the brain or stroke
 - 手足の痛みと筋けいれん、あるいはどちらか一方
 - 筋肉と骨の症候(関節腫脹、又は朝のこわばり)
 - 不調や倦怠感
 - その他、医師から指摘される高安動脈炎の症候
4. 画像スケジュールとフォローアップに参加できる。
 5. インフォームドコンセントに署名できる。

参加不可

1. 妊婦、または授乳中である
2. 研究規則に従うことができない
3. MRI を安全に受けることができない。

参加方法:

この研究への参加希望者は、以下のリストにある医療機関の担当者(Study Coordinator)へ、電話あるいはEメールで連絡を取る。

Boston University School of Medicine, Boston, MA

Jess Martin

Study Coordinator

E-mail: jmartin@bu.edu

Phone: 617-414-2507

Cleveland Clinic Foundation, Cleveland, Ohio

Geetha Krishnan

Study Coordinator

E-mail: Krishng@ccf.org

Phone: 216-445-5930

Johns Hopkins Vasculitis Center, Baltimore, MD

Cynthia Bethea

Study Coordinator

E-mail: cbethea3@jhmi.edu

Phone: 410-550-4390

St. Joseph's Healthcare, Hamilton, ON

Sandra Messier, RCT

Vascular Medicine Research Coordinator

E-mail: smessier@stjoes.ca

Phone: 905-522-1155 Ext. 35873

University of Toronto Mount Sinai Hospital, Toronto, ON

Julia Farquharson

Study Coordinator

E-mail: jfarquharson@mtsinai.on.ca

Deborah Weber, RN, CCRC

Study Coordinator

E-mail: dweber@mtsinai.on.ca

Phone: 416-586-8616

Mayo Clinic College of Medicine, Rochester, MN

Jane Jaquith

Study Coordinator

E-mail: jaquith.jane@mayo.edu

Phone: 507-284-4502

5522: ヴェーゲナー肉芽腫症 (WG) 軽度再発の治療を目的としたアバタセプト(CTLA4-Ig)の VCRC

Multi-Center, Open-Label パイロットスタディ: VCRC Multi-Center, Open-Label Pilot Study of Abatacept (CTLA4-Ig) in the Treatment of Mild Relapsing Wegener's Granulomatosis (WG)

要約:

注) The Rare Diseases Clinical Research Network は全ての患者を受け入れるよう尽力を注ぐ所存ではあるが、全参加希望者を受け入れる保証は出来かねる。

背景:

ヴェーゲナー肉芽腫症は、血管の膨張に特徴付けられる疾患である。体の様々な部位に起こるが、一般的に上気道(鼻、洞)、下気道(肺)、腎臓に影響する。現在、ヴェーゲナー肉芽腫症に適用されている投薬治療法は多種多様であり、これは疾患の難度に依存する。遺憾ながら、一時的な回復は見られたものの再発してしまった患者は全体の 50%であり、他の臓器への影響や投薬による毒性などの危険性に侵されている。このような状態を回避するために、軽中度再発時を対象とした、安全でより効果的な治療法が必要である。特に、プレドニゾン投与を受けている患者が、投薬量を減少できるような治療法を発見することが必要である。このパイロット研究の目的は、ヴェーゲナー肉芽腫症患者を対象としたアバタセプト投与の安全性を解明し、軽度再発時における投与の有効性についての情報を得ることである。

この研究について:

ヴェーゲナー肉芽腫症患者 20 名を被験者とし、7 箇所の医療施設で行う療法研究である。被験者は、来院日の 1、15、29 日目にアバタセプトの静脈投与を受け、その後は一ヶ月に一度の投与を受ける。この研究への参加には、7~24 ヶ月を要する。来院時には以下の要件が含まれる。

- アバタセプト点滴
- 血液検査(臨床および研究目的)
- QOL のアンケート
- 胸部 X 線、胸部と洞(両方またはいずれか)の CT スキャン
- 健康診断、医師による評価 (physician assessment)

登録資格: 20 treated people

参加可

1. ヴェーゲナー肉芽腫症の確定診断を受けている。
2. ヴェーゲナー肉芽腫症の再発を経験しており、以下の項目 1 つ以上が当てはまる。
 - Active sinus/nasal disease
 - 口腔内潰瘍
 - 新種の皮膚病変 (New skin lesions)

- 関節および筋肉(あるいはどちらか一方)の痛み
 - 軽度の肺疾患
 - Other features of mild active disease
3. 15歳以上
 4. インフォームドコンセントに署名でき、且つ治療およびフォローアップに遵守出来る。
 5. この研究で治療を受けている間、効果的な避妊法を使用する意思があること。

参加不可

1. 再発の状態が軽中度疾患の基準外である。
2. 再発の際、1日16mg以上のプレドニゾン投与を受けている。
3. この研究への登録時、シクロホスファミド(Cytoxan)投与による治療を受けている。
4. 過去12ヶ月以内にリツキシマブ投与による治療を受けていた。
5. この研究で定められる規則を順守できない。

参加方法:

この研究への参加希望者は、以下のリストにある医療機関の担当者(Study Coordinator)へ、電話あるいはEメールで連絡を取る

Boston University School of Medicine, Boston, MA

Rossie Clark-Cotton

Study Coordinator

E-mail: mrcc@bu.edu

Phone: 617-414-2509

Cleveland Clinic Foundation, Cleveland, Ohio

Katherine Tuthill

Study Coordinator

E-mail: tuthillk@ccf.org

Phone: 216-444-5257

Johns Hopkins Vasculitis Center, Baltimore, MD

Lourdes P. Sejismundo

Study Coordinator

E-mail: lsejism1@jhmi.edu

Phone: 410-550-6818

Mayo Clinic College of Medicine, Rochester, MN

Kathy Mieras

Lead Study Coordinator/Project Manager

E-mail: Mieras.kathleen@mayo.edu

Phone: 507-284-9187

5523: 巨細胞性動脈炎と高安動脈炎の安全性、有効性の並列パイロットスタディ、および大型血管炎を対象としたアバタセプト(CTLA4-Ig)投与による免疫効果観察: Concurrent Pilot Studies in Giant Cell Arteritis and Takayasu's Arteritis to Examine the Safety, Efficacy, and Immunologic Effects of Abatacept (CTLA4-Ig) in Large Vessel Vasculitis (AGATA)

要約:

注) *The Rare Diseases Clinical Research Network* は全ての患者を受け入れるよう尽力を注ぐ所存ではあるが、全参加希望者を受け入れる保証は出来かねる。

背景:

巨細胞性動脈炎(GCA)と高安動脈炎(TAK)は、発赤と血管の膨張(脈管炎、血管炎)を引き起こす疾患である。これらの疾患は、脳、目、腕、足、腎臓、腸、心臓、その他様々な体の部位へ血液を供給する大血管を侵すことがある。この研究では、巨細胞性動脈炎と高安動脈炎を対象としたアバタセプトの有効性を検証する。

この研究について:

この研究の初期において、全被験者は標準用量のプレドニゾンとアバタセプト(静脈内投与)の組み合わせ投与を受ける。3ヶ月目で巨細胞性動脈炎又は高安動脈炎の症候が発症しなかった場合、アバタセプトの継続、又はプラセボ(偽薬、又は薬効のないもの)への切り替えを無作為に(コイン投げ等)振り分けて研究を継続する。研究に要する日数は12~48ヶ月(1~4年)である。約66名(巨細胞性動脈炎: 33、高安動脈炎: 33)の参加を得て、4箇所の医療施設で行う。検査の内容は以下の通り。

- 病歴の見直し
- 身体検査
- 画像(レントゲン、MRI)
- 血液および尿検査
- 肺機能検査
- 研究アンケート
- 皮膚試験

登録資格:

参加可

1. 巨細胞性動脈炎又は高安動脈炎の診断を受けている。
2. 過去2ヶ月以内に巨細胞性動脈炎又は高安動脈炎が発症している。
3. 18歳以上である。
4. 治療およびフォローアップに従う事ができ、その意思がある。
5. この研究中、効果的な避妊法を使用する意思がある。
6. インフォームドコンセントに署名でき、その意思がある。

参加不可

1. 感染症の兆候がある。
2. 妊娠中、又は授乳中である。
3. HIV、C型肝炎、B型肝炎に感染している。
4. 研究ガイドラインを遵守できない。
5. インフォームドコンセントに署名できない。
6. 血球の数が少ない。
7. 腎臓が弱い。

登録方法:

この研究への参加希望者は、以下のリストにある医療機関の担当者(Study Coordinator)へ、電話あるいはEメールで連絡を取る。

Boston University School of Medicine, Boston, MA

Rossie Clark-Cotton

Study Coordinator

E-mail: mrcc@bu.edu

Phone: 617-414-2509

Cleveland Clinic Foundation, Cleveland, Ohio

Katherine Tuthill

Study Coordinator

E-mail: tuthillk@ccf.org

Phone: 216-444-5257

Johns Hopkins Vasculitis Center, Baltimore, MD

Lourdes P. Sejismundo

Study Coordinator

E-mail: lsejism1@jhmi.edu

Phone: 410-550-6818

Mayo Clinic College of Medicine, Rochester, MN

Jane Jaquith

Study Coordinator

E-mail: jaquith.jane@mayo.edu

Phone: 507-284-4502

Genetic Diseases of Mucociliary Clearance Consortium

S901: 原発性線毛運動障害の縦断的研究:5~18歳の患者を対象:Longitudinal Study of Primary Ciliary Dyskinesia: Participants 5-18 Years of Age

要約:

注)The Rare Diseases Clinical Research Network は全ての患者を受け入れるよう尽力を注ぐ所存ではあるが、全参加希望者を受け入れる保証は出来かねる。

この縦断的研究は、5~18歳の原発性線毛運動障害(PCD)患者における肺機能の進行の定義を目的とし、肺活量測定により、嚢胞性線維症等、他の気道障害に見られる肺の障害と予後を追跡する。また、この縦断的治療試験実施計画では、気道に感染する病原体(assessed by respiratory cultures)、気道傷害と気管支拡張症(assessed by high-resolution computerized tomography, HRCT, of the chest)の発症と進行した際の年齢を含む、特定のアウトカムを体系的に追跡する。

登録資格:

参加者は4ヶ所の施設で各々評価を受けた患者から募る。ほとんどの患者がすでに他の研究("Rare Genetic Disorders of the Airways: Cross-sectional Comparison of Clinical Features, and Development of Novel Screening and Genetic Tests")にも参加していることを見越しており、類縁疾患や遺伝子型解析の定義など、完全な確定診断が得られることを期待している。指定の4施設以外からでも、確定診断を受けた者であれば参加の可能性がある。この研究班による横断的治療試験実施計画にある記述と同様の基準を満たしていることが必須である:原発性線毛運動障害 - 互換性のある臨床表現型(chronic sinopulmonary diseaseとneonatal respiratory disorderの両方あるいはどちらか一方と逆位の主な臨床兆候)およびciliary ultrastructureの欠陥(内側および外側のダイニン腕、放射状スポーク、中心複合体)。

適格基準:

上記基準から、原発性線毛運動障害の確定診断を受けた5~18歳の者、および原発性線毛運動障害

の可能性がある者。5～18 歳原発性線毛運動障害を有する患者の登録数は約 150 名を見込んでい
る。

登録方法:

この研究への参加希望者は、以下のリストにある医療機関の担当者(Study Coordinator)へ、電話あるい
はEメールで連絡を取る。

University of North Carolina, Chapel Hill, NC

Susan Minnix, RN, BSN

sminnix@med.unc.edu

(919) 843-5308

The Hospital for Sick Children, Toronto, Ontario, CA

Donna Wilkes

donna.wilkes@sickkids.ca

(416) 813-4903

Washington University in St. Louis, St. Louis, MO

Jane Quante, RN

quante_j@kids.wustl.edu

(314) 454-2353

The Children's Hospital, Denver, CO

Shelley Mann, RN, BSN

mann.shelley@tchden.org

(303) 864-5416

Children's Hospital and Regional Medical Center, Seattle, WA

University of Washington, Seattle

Sharon McNamara, RN, MN

sharon.mcnamara@seattlechildrens.org

(206) 987-3921 x 1

The Hospital for Sick Children, Toronto, Ontario, CA

Donna Wilkes

donna.wilkes@sickkids.ca

(416) 813-4903

Stanford University, Palo Alto, CA

Jacquelyn Zirbes, DNP, RN

jmzirbes@stanford.edu

(650) 721-1132

**5902: 気道の希少遺伝性疾患:臨床兆候の横断的比較、および新規スクリーニングと遺伝子診断の開発:
Rare Genetic Disorders of the Airways: Cross-sectional Comparison of Clinical Features, and
Development of Novel Screening and Genetic Tests**

要約:

注) *The Rare Diseases Clinical Research Network* は全ての患者を受け入れるよう尽力を注ぐ所存ではあるが、全参加希望者を受け入れる保証は出来かねる。

この地理的に分散した4つの臨床研究センターから成るコンソーシアムは、気道からの粘液分泌クリアランス異常(粘液線毛クリアランスの異常)を含む、気道に関連する希少難病の研究を目的とし、原発性線毛(PCD)、変異型嚢胞性線維症(variant CF)、偽性低アルドステロン症(PHA)等の粘液線毛クリアランスに障害のある患者への診断的、遺伝子的、その他のアプローチで研究を共同で行う。これらの障害は、気道の宿主防御の遺伝子異常が見られ、一般的に慢性的な気道の感染症となる。診断検査が未だ確立していないため、誘導気道と洞に障害を有する患者は、診断が遅れたり、誤診を下されたりしている。患者は、臨床疾患の準最適管理を有しており、この障害の定義が確定していないことから、治療管理は往々にしてエビデンスに基づいた投薬が行われていない。この研究は、慢性的気道疾患の患者を対象とした診断的評価の体系的なアプローチを導入することを目的としており、これにより患者一人一人への正確な診断や、遺伝子検査等のより良い診断技術への発展へと繋がるであろう。

さらに、これらの障害に見られる臨床兆候(表現型)を比較対照が可能である。臨床兆候の厳密な横断的比較により理解を深めることができる。また、より良い臨床ケアのスタンダードのみならず、新しい治療方法の特定へと導くだろう。

登録資格:

この研究では、原発性線毛、変異型嚢胞性線維症、偽性低アルドステロン症のいずれかの暫定診断を受けている者、およびこれら障害の疑いがある者が対象となる。しかし、不適當あるいは不確定な診断によるものは対象外とする。これらの障害の疑いがある者は予備臨床評価を受け、嚢胞性線維症(classical CF)、免疫不全、ぜんそく、重度の胃食道逆流を含む、兆候が類似する他の障害について診断する。

参加方法:

この研究への参加希望者は、以下のリストにある医療機関の担当者 (Study Coordinator) へ、電話あるいはEメールで連絡を取る。

University of North Carolina, Chapel Hill, NC

Susan Minnix, RN, BSN

sminnix@med.unc.edu

(919) 843-5308

Washington University, St. Louis, MO

Jane Quante, RN, BS

quante_J@kids.wustl.edu

(314) 454-2353

The Children's Hospital, Denver, CO

Shelley Mann, RN, BSN

Mann.Shelley@tchden.org

(720) 777-5416

Children's Hospital and Regional Medical Center, Seattle, WA

University of Washington, Seattle

Sharon McNamara, RN, MN

sharon.mcnamara@seattlechildrens.org

(206) 987-3921 x 1

The Hospital for Sick Children, Toronto, Ontario, CA

Donna Wilkes

donna.wilkes@sickkids.ca

(416) 813-4903

National Institute of Allergy and Infectious Diseases (NIAID), Bethesda, MD

Reginald Claypool, CAPT, USPHS

rclaypool@niaid.nih.gov

(301) 402-7831

Stanford University, Palo Alto, CA

Jacquelyn Zirbes, DNP, RN

jmzirbes@stanford.edu

(650) 721-1132

5903: 原発性線毛運動不全症肺疾患の早期発症と経過(10歳未満): Early Onset and Progression of Primary Ciliary Dyskinesia Lung Disease Prior to 10 Years of Age

要約:

注)The Rare Diseases Clinical Research Network は全ての患者を受け入れるよう尽力を注ぐ所存ではあるが、全参加希望者を受け入れる保証は出来かねる。

背景:

原発性線毛運動不全症(PCD)は、気道宿主防御 (airway host-defense) の遺伝子異常であり、一般的には慢性気道感染となる。原発性線毛運動不全症の患者には、慢性的な肺、鼻腔、耳感染症が見られる。この縦断的研究では、10歳未満の患者を対象に原発性線毛運動不全症の肺機能の進行状況を明確にすることを目的とし、特殊な肺機能テストを用い、肺機能障害と嚢胞性線維症など他の気道障害の予後を追跡する。この縦断的臨床試験計画では、気道に感染する病原体 (assessed by respiratory cultures)、気道傷害や気管支拡張症 (assessed by high-resolution computerized tomography, HRCT, of the chest) の発症と進行時の年齢を含む、具体的なアウトカムを体系的に経過追跡する。

この研究について:

参加者は、5ヶ所の医療施設で評価を受けた患者の中から募る。ほとんどの患者がすでに他の研究 ("Rare Genetic Disorders of the Airways: Cross-sectional Comparison of Clinical Features, and Development of Novel Screening and Genetic Tests") にも参加していることが見込まれ、類縁疾患や遺伝子型解析の定義を含み、完全な確定診断が得られることを期待している。定める5施設以外からでも、確定診断を受けた者であれば参加の可能性がある。被験者は、約5年間の内、年1度、計6回の来院が求められる。米国4施設、カナダ1施設から被験者約48人の参加のもと行う。来院の都度、研究班による病歴審査と身体検査が行われる。来院の都度、呼吸器培養 (respiratory culture) 検査が行われる。その他、疾患の定義のため一酸化窒素鼻腔ガス測定等の特殊テストも行う。被験者によっては、血液および尿検査を行う。胸部のHRCT検査は隔回、改良版肺機能検査はほぼ毎回行う。

登録資格:

参加可

- 原発性線毛運動不全症と診断された5歳未満の患者である
又は、
- 原発性線毛運動不全症の可能性があると診断された5歳未満の患者である

- インフォームドコンセントに署名できる

参加不可

- フォローアップに参加できない。
- 肺移植を受けている。
- 重度の慢性疾患（心臓疾患、脊柱湾曲症、肺疾患、健康状態に支障をきたす他の疾患）を有する。
- 3歳未満の小児で以下の状態に当てはまる場合：
 - ✓ 鎮静剤による有害反応歴がある。
 - ✓ 上気道が軟化している(Floppy upper airway)
 - ✓ 重度の意逆流
 - ✓ 発作性疾患
 - ✓ 17週未満の新生児

登録方法:

この研究への参加希望者は、以下のリストにある医療機関の担当者 (Study Coordinator) へ、電話あるいはEメールで連絡を取る。

University of North Carolina, Chapel Hill, NC

Susan Minnix, RN, BSN

sminnix@med.unc.edu

(919) 843-5308

The Children's Hospital, Denver, CO

Shelley Mann, RN, BSN

Mann.Shelley@tchden.org

(720) 777-5416

Washington University, St. Louis, MO

Jane Quante, RN

Quante_J@kids.wustl.edu

(314) 454-2353

The Hospital for Sick Children, Toronto, Ontario, CA

Donna Wilkes

Donna.Wilkes@sickkids.ca

(416) 813-4903