



患者会トピック

最新の患者会活動情報

ICOSEP年次総会inフランクフルト,ドイツ

- 子どもの成長啓発デー(9/20)
- SRSの発表と各国関係者と交流
- J-RAREの紹介 (江本さん)



患者会トピック

ICOSEP年次総会inフランクフルト,ドイツ



背景

New! SRSとQOL調査- SRSについて-

国際的な**診断・治療に関するコンセンサス**が
2016年9月に Nature Review Endocrinology に出版

Silver-Russell 症候群

- 出生前後の成長障害を特徴とする希少疾患
- 発症頻度：1/30,000～1/100,000
正確には不明
- 診断基準：Netchine-Harbison clinical scoring systemを参考に臨床診断

 J-RARE

背景

SRSとQOL調査- SRSについて-

- ①SGA,②生後成長障害,③相対的大頭,
- ④突出した額,⑤身体の左右非対称,
- ⑥摂食困難 and / or 低BMI

症状

逆三角形の顔貌, 第5指の屈曲,肩のくぼみ, 小顎, 筋肉量が少ない,発汗過多,耳介低位 and/or 後方に傾いた耳介,下向きの口角,高音 or キーキーした声,突出した踵,大泉門閉鎖の遅れ,男児の外性器異常,言語発達遅延,歯列不正,運動発達遅れ,合趾症,低血糖,側弯・亀背 など

 J-RARE

背景

SRSとQOL調査- QOL調査の背景-

シルバー・ラッセル症候群患者の足測定調査

第2回医療講演会@大阪のワークショップで
患者の足の小ささで困っているとの声が多数

患者・家族の声からはじまった。
国際ガイドラインにも記載なしと確認

↓

実施を決定

J-RARE

目的・意義

研究の意義・目的

医療への還元 患者・家族のQOLの向上

- SRS患者の足が小さいこと
- 日本における脚長差の推移
- 成長ホルモン治療等と足の成長の関係
- 患者が履いている靴の情報が集まる

J-RARE

方法


研究の方法

対象

SRSと診断を受けた患者、疑いのある患者本人

方法

患者・保護者は、毎年**3,6,9,12月**に、患者会が提供する**測定キット**（郵送、特設サイト、交流会にて提供）を利用して、足の測定し、**J-RARE特設サイト**にデータを入力する。事務局は、これらを収集・解析する。


J-RARE


方法

研究の方法

項目

基本情報
J-RARE ID,入力者の属性,患者の年齢,患者の性別,現在の骨年齢,成長に関する治療（有無,薬剤名,投与量,投与回数）

測定データ
身長,体重,脚長差,足長（左右）,足幅（左右）,足囲（左右）,足高（左右）,そのほか靴や足に関するコメント


J-RARE
