

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患政策研究事業）
分担研究報告書

鰓耳腎症候群の医療水準の向上，診断基準，診療ガイドの整備と普及に関する研究

研究分担者 伊藤 秀一 横浜市立大学・大学院医学研究科・教授
研究協力者 稲葉 彩 横浜市立大学附属市民総合センター・

研究要旨

【研究目的】鰓耳腎症候群の全国医療水準の向上を目的として厚生労働科学研究費補助金「難治性聴覚障害に関する調査研究」(宇佐美班)に参加する形で鰓耳腎症候群の診断基準・診療ガイドラインの作成を目指す。

【研究方法】厚生労働科学研究費補助金「難治性聴覚障害に関する調査研究」(宇佐美班)に参加する形で鰓耳腎症候群の診断基準・診療ガイドラインの作成を念頭に、鰓耳腎症候群の症例登録レジストリー立ち上げの準備し実施する。

【結果】宇佐美班のメンバーの耳鼻科医師とも連携しながら鰓耳腎症候群の症例登録レジストリーの作成に小児腎臓科医の立場から参加し、症例登録レジストリーを開始した。

【考察】今後は鰓耳腎症候群の症例登録レジストリーの実施を引き続き行いながら全国疫学調査と AMED 班との連携により遺伝学的検査の実施し、鰓耳腎症候群の診断基準・診療ガイドラインの作成を目指す。

【結論】

厚生労働科学研究費補助金「難治性聴覚障害に関する調査研究」(宇佐美班)に参加する形で鰓耳腎症候群の症例登録レジストリーの作成、実施を行った。

A. 研究目的

鰓耳腎症候群の全国医療水準の向上を目的として厚生労働科学研究費補助金「難治性聴覚障害に関する調査研究」(宇佐美班)に参加する形で鰓耳腎症候群の診断基準・診療ガイドラインの作成を目指す。

B. 研究方法

厚生労働科学研究費補助金「難治性聴覚障害に関する調査研究」(宇佐美班)に参加する形で鰓耳腎症候群の診断基準・診療ガイドラインの作成を念頭に、鰓耳腎症候群の症例登録レジストリー立ち上げの準備し実施する。

(倫理面への配慮)

本年度の研究は介入研究や新規の疫学調査は含まないので倫理委員会に申請の必要はない。

C. 研究結果

宇佐美班のメンバーの耳鼻科医師とも連携しつつ小児腎臓科医の立場から鰓耳腎症候群の症例登録レジストリーの作成に参加し、症例登録レジストリーの内容のうちの腎症状の項目の作成を担当し、症例登録レジストリーを開始した。

D. 考察

鰓耳腎症候群の診断基準・診療ガイドラインの作成を念頭にまず鰓耳腎症候群の症例登録レジストリーを実施し、今後は全国疫学調査と AMED班との連携により遺伝学的検査の実施し、最終的に鰓耳腎症候群の診断基準・診療ガイドラインの作成を目指す。

E. 結論

厚生労働科学研究費補助金「難治性聴覚障害に関する調査研究」(宇佐美班)に参加する形で鰓耳腎症候群の症例登録レジストリーの作成、実施を行った。

F. 健康危険情報

なし

G. 研究発表

1. 論文発表

1. Nishi K, Kamei K, Ito S, et al. Refractory Hypertension in Infantile-Onset Denys-Drash Syndrome. *Tohoku J Exp Med.* 252: 45-51, 2020
2. Ishimori S, Kamei K, Ito S, et al. Influenza virus vaccination in children with nephrotic syndrome: insignificant risk of relapse. *Clin Exp Nephrol.* 24: 1069-1076, 2020
3. Rossanti R, Morisada N, Ito S, et al. Clinical and genetic variability of PAX2-related disorder in the Japanese population. *J Hum Genet.* 65: 541-549, 2020
4. Saida K, Kamei K, Ito S, et al. A novel truncating PAX2 mutation in a boy with renal coloboma syndrome with focal segmental glomerulosclerosis causing rapid progression to end-stage kidney disease. *CEN Case Rep.* 2020
5. Kamei K, Ishikura K, Ito S, et al. Rituximab therapy for refractory steroid-resistant nephrotic syndrome in children. *Pediatr Nephrol.* 35: 17-24, 2020

2. 学会発表

1. 稲葉彩ら, 8年後に再生検を行ったフィブロネクチン腎症の一例. 第55回日本小児腎臓病学会学術集会, 金沢, 2021年1月
2. 伊藤秀一, 佐古まゆみ. 補体と感染防御～抗補体薬と侵襲性髄膜炎感染症を巡って～. 第52回日本小児感染症学会総会, 大阪, 2020年11月(シンポジウム)
3. 伊藤秀一. 小児における医薬品/医療機器の適応外使用をなくすためには. 日本小児腎臓病学会の取り組み. 第123日本小児科学会総会, 神戸, 2020年8月(特別企画)
4. 伊藤秀一. 腎泌尿器分野での遺伝医学の進歩腎泌尿器臨床遺伝コンソーシアム企画 第108回日本泌尿器科学会総会 2020年12月 神戸

(特別企画)

- H. 知的財産権の出願・登録状況
(予定を含む。)
1. 特許取得
なし
 2. 実用新案登録
なし
 3. その他
なし