

「常染色体劣性多発性嚢胞腎レジストリ」へのご協力をお願い

ご担当の先生 各位

謹啓 時下ますますご清祥のこととお喜び申し上げます。

このたび、厚生労働科学研究費補助金難治性疾患等政策研究事業（難治性疾患政策研究事業）難治性腎疾患に関する調査研究班（研究代表者：成田一衛）多発性嚢胞腎分科会（研究分担者：武藤智）におきまして、多発性嚢胞腎のレジストリを構築することとなりました。

そこで、常染色体劣性多発性嚢胞腎（以下 ARPKD; autosomal recessive polycystic kidney disease）につきお伺いさせていただきたく存じます。このお願いは、ホームページで公開されている小児腎臓病学会代議員や小児肝臓研究会運営委員、日本小児栄養消化器肝臓学会の代議員の名簿を参考に、小児腎臓および小児肝臓を専門的に診療しているご施設の代表の先生にお送りしています。

ARPKD は腎集合管の拡張と胆管異形成および肝内門脈周囲線維化を含む肝病変を特徴とする疾患です。重症例では胎児期からの腎不全・羊水過少による肺低形成により約 25%が周産期に死亡するとされています。生存し得た症例においては、幅広い臨床像を示しますが、進行性の肝・腎合併症によりいずれかあるいは両臓器の移植が必要になることがあります。

これまでわが国で本症についての大規模な実態調査は行われておらず、臨床経過の実態は明らかになっていません。また、同一家系での臨床像や、軽症例に関する情報は分かっていません。今回、ARPKD 患者の長期予後を明らかとし、幅広い臨床像を示す本患者の治療戦略を明確にするために、電子的臨床データ登録システム REDCap (Research Electronic Data Capture) を用いた年次調査を行う予定です。患者登録期間は 5 年間、10 年間の追跡調査を目処にできる限り長期に経過を追わせていただきたいと考えております。

倫理申請につきましては、順天堂大学病院の倫理委員会で中央一括審査を行う予定ですが、レジストリにご登録いただく際には、各施設長の承認と患者さんまたは保護者の同意取得が必要となります。ただし、過去の診療で現在患者さんの来院がない場合は、オプトアウトで対応させていただきますので、各施設長の承認のみで可能です。

同封いたしました「常染色体劣性多発性嚢胞腎 施設調査票」のはがきに、症例の有無、症例数、レジストリにご協力可能かをご記入いただき、2022 年 3 月末日までに、ご返送いただけますと幸いです。

先生方の多大なご協力により、ARPKD の実態が明らかになっていくものと思われま。お忙しい中申し訳ございませんが、研究の趣旨をご理解くださりご協力いただけますよう重ねてお願いいたします。

同封書類：施設調査票（はがき）・個人情報保護シール（はがきに記載後貼付ください）

2022年3月吉日

敬白

以下の対象者についてご記入ください。

1) 以下の **ARPKD の診断基準をみたす患者**

ARPKD 診断基準（多発性嚢胞腎（PKD）診療ガイドライン 2020）

下記①に加えて②の1項目以上を認める場合に ARPKD と診断する。

- ① 皮髄境界が不明瞭で腫大し高輝度を示す典型的超音波画像所見
- ② a) 両親に腎嚢胞を認めない（特に30歳以上の場合）
 - b) 臨床所見，生化学検査，画像検査などにより確認される肝線維症
 - c) ductal plate の異常を示す肝臓病理所見
 - d) 病理学的に ARPKD と確認された同胞の存在
 - e) 両親の近親婚

2) 上記を満たさなくても、**遺伝子検査で ARPKD と診断された患者およびその同胞**

で ARPKD と考えられる患者も含めてください。

* **病理学的検査，遺伝子検査にて他の疾患と診断された患者は除外**してください。

・紹介されてきた症例も含めてください。

研究責任者：順天堂大学大学院医学研究科泌尿器外科学講座 武藤智

ARPKD 研究担当者：琉球大学大学院医学研究科育成医学講座 中西浩一，島袋渡

東京女子医科大学腎臓小児科 三浦健一郎

研究協力者：済生会横浜市東部病院小児肝臓消化器科 乾あやの

大阪大学大学院医学系研究科内科系臨床医学専攻情報統合医学講座小児科学 別所一彦

事務局：〒157-8535 東京都世田谷区大蔵 2-10-1

国立成育医療研究センター腎臓・リウマチ・膠原病科 佐藤舞