別添 4

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患等政策研究事業）
分担研究報告書

課題名
全身性肥満細胞症の診療ガイドライン作成に向けた疫学研究

研究分担者：齋藤明子　(独立行政法人国立病院機構　名古屋医療センター　臨床研究センター
臨床研究企画管理部　臨床疫学研究室)

研究要旨
全身性肥満細胞症（SM）は稀な疾患であり、本邦における診療実態の解明には多施設における患者情報の集積が必要である。今研究班では全国的な疫学調査を行い、診療ガイドライン作成に向けた臨床情報の収集を行っている。分担研究者は、統計や品質管理の側面から、研究デザイン、解析方法を検討する。

Ａ．研究目的
希少疾患である全身性肥満細胞症と診断される症例を全国的に収集し、その臨床像の解析・分類を行うことで本邦における診療実態を明らかにすることを目的とする。分担研究者は、統計や品質管理の側面から、研究デザイン、解析方法を検討する。

Ｂ．研究方法
研究計画をたて、全国の主要な医療施設の血液内科、皮膚科、小児科を対象とした質問票形式による調査(一次調査)を行い、本邦における患者数の概数を把握する。該当症例が存在する医療機関を対象としてさらに詳細な臨床情報収集のための調査(二次調査)および検体の提供を依頼する。二次調査結果について集計・解析を行い、本邦における全身性肥満細胞症の診療ガイドラインの作成を目指す。

(倫理面への配慮)
多施設共同観察研究であり、人を対象とする医学系研究に関する倫理指針に沿って実施する。

Ｃ．研究結果
研究代表者と協力し、一次調査を完了した。

本研究は多施設共同後方視的調査研究（観察研究）として行う。2024 年 1 月 23 日に班員会議を行い、研究計画と二次調査様式等について検討した。質問票を受け取った医師が理解しやすいように、全身性肥満細胞症の定義を簡潔に盛り込む、皮膚限局の肥満細胞症についての項を設ける、症例の重複した集積を回避するため、診療科、症例数について絞った内容で記載いただく形とするなどについて議論した。

Ｄ．考察
全身性肥満細胞症は極めて稀な疾患であり、診断基準や分類についても未だ発展途上である点が診療を難しくしている。今後、本研究班で臨床情報の集積を行うことで、明確で簡便な診断基準を含んだ診療ガイドラインの作成が望まれる。研究デザイン・解析内容など確認し、ガイドライン策定も念頭においた形で研究成果が適切にまとめられるように努力する。

Ｅ．結論
研究代表者と協力し、二次調査による情報収集を進めている。引き続き二次調査を進めていく。

Ｆ．研究発表
1.　論文発表
英文原著 該当なし
英文総説 該当なし
英文症例報告 該当なし
和文原著 該当なし
和文症例報告 該当なし

和文総説 該当なし
和文書籍 該当なし
2.　学会発表
国際学会 該当なし
国内学会 該当なし

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