

2015 年 7 月 1 日から 2028 年 3 月 31 日までに当院で低ホスファターゼ症に対して治療を行った
患者さんへ

軽症低ホスファターゼ症に対するリコンビナント ALP 酵素補充療法の治療について

（１）研究の概要について

承認番号： 令和 7 年度第 28 番

研究課題名： 軽症低ホスファターゼ症に対するリコンビナント ALP 酵素補充療法の治療効果に
関する後方視的研究

研究期間： 研究機関の長の許可日から西暦 2030 年 3 月 31 日まで

研究責任者： 草加市立病院 小児科 松田 希

この研究は、草加市立病院研究倫理委員会の承認及び機関の長の実施許可を得て実施されます。

＜研究の概略＞

低ホスファターゼ症（以下、HPP）は、生まれつき骨を作る酵素が欠損することで発症する遺伝性疾患です。血液検査にて血清アルカリホスファターゼ（ALP）値が低く、種々の骨症状に加え、成長障害、筋肉や関節、歯の症状などをきたします。

HPP は重症度や発症年齢から、6 つの床病型（周産期重症型、周産期良性型、乳児型、小児型、成人型、歯限局型）に分類されます。2015 年に認可された ALP 酵素補充薬（ストレンジック®）は特に重症例（周産期重症型、周産期良性型、乳児型）において、非常に有効な治療であることが確認されています。一方で、軽症例（小児型、成人型、歯限局型）において、どういった症状に対して治療効果があるかに関しては十分な情報が集まっていません。

本研究では、特に軽症 HPP におけるストレンジック®の有効性、特にどういった症状を改善するか、という点を明らかにするために行います。

（２）研究の意義・目的について

確定診断された HPP の患者さんに対する ALP 酵素補充薬（ストレンジック®）の有効性、特に HPP のどういった症状を改善するかを明らかにすることが本研究の目的です。本研究を通じて、軽症型 HPP の患者さんに対する治療方針やフォローアップ体制を確立することを目指します。将来的には、成人型の患者さんや小児期に発症した患者さんの成人期治療における方針を考えていく上でも重要な研究となると考えています。

（３）研究の方法について

対象となる患者さんは、2015 年 7 月以降に、HPP と遺伝学的に診断され、ALP 酵素補充薬（ストレンジック®）による治療を行った同意取得時年齢が 0 歳から 25 歳未満の患者さんです。主機関及び共同研究機関（後述）の患者さんを対象とします。これまでの診療でカルテに記載されている情報（性別、年齢、診断名、周産期歴等）、血液検査や尿検査、画像検査のデータを研究代表機関である草加市立病院で収集します。解析は草加市立病院及び東京科学大学で行います。

(4) 試料・情報等の保管・廃棄と、他の研究への利用について

集積したデータは、研究統括者を保管責任者として、データ発表後 10 年間は、個人情報対応表とは別にした形で、PC にデータとして保存します。

将来、HPP に関する発展した臨床研究のため、二次利用する可能性があります。その場合は改めて倫理審査委員会で承認を受けた上で使用いたします。

研究予定期間は、研究機関の長の許可日から 2030 年 3 月 31 日までです。

(5) 予測される結果（利益・不利益）について

本研究は診療録のデータに基づく臨床研究であり、研究対象者が研究参加により直接的な利益を得ることは考えにくいです。本研究により、軽症型 HPP の患者さんに対する治療方針やフォローアップ体制が確立できることが期待されます。

また、本研究では診療録に基づくデータの採取をもとに行うため、研究対象者への不利益はありません。また、研究対象者の費用負担もありません。

(6) 研究協力の任意性と撤回の自由について

本研究は通常の診療で得られた過去の情報を使用する研究のため、患者さんから個別に同意を頂くことはせず、この掲示によるお知らせをもって同意をいただいたものとして実施いたします。この研究へ参加を希望されない方は下記問い合わせ先へご連絡ください。参加は患者さんの自由意思であり、参加いただけない場合でも不利益は一切ありません。もし途中で参加中止を希望される場合には、この研究のために収集したデータは速やかに廃棄します。

(7) 個人情報の保護・取り扱いについて

患者さんの情報は名前ではなく新規に番号をつけて保管管理されますので、個人情報を特定されることはありません。また研究の発表時にも個人情報は使用されません。

(8) 研究に関する情報公開について

この研究成果は、国内外の学会発表および学術論文として公表される予定です。

(9) 研究によって得られた結果のお知らせ

本研究では、患者さんの病型と臨床データを紐付けて解析を行います。病型の診断のために遺伝子診断を行なった方は、その結果に基づいて判断をしますが、新たに本研究で遺伝学的検査を行うものではありません。また本研究はそのデザイン上、偶発的な所見が見つかる可能性は極めて低いと考えられます。

なお前述のごとく、本研究で新たに遺伝学的検査を行うものではありませんが、以前受けた本疾患の遺伝学的検査結果について遺伝カウンセリングの希望がある方は、受診のご案内をすることができますので、その旨お伝えください。

(10) 経済的な負担および謝礼について

研究に参加することによる費用負担はありません。また、この研究への参加謝礼はありません。

(11) 研究資金および利益相反について

本研究を実施するにあたり特定企業との利害関係はありません。

(1 2) 研究の実施体制

主機関：草加市立病院 研究代表者：草加市立病院 小児科 副部長 松田 希

共同研究機関及び研究責任者

東京科学大学発生発達病態学分野 助教 高澤 啓

川口市立医療センター小児科 副部長 酢谷 明人

武蔵野赤十字病院小児科 医員 中川 竜一

(1 3) 研究に係るご相談・問い合わせ等の連絡先：

研究者連絡先：

研究代表者：

草加市立病院 小児科 副部長 松田 希

〒340-8560 埼玉県草加市草加 2-21-1

電話：048-946-2200（代表）平日（月～金）8:30～17:00

※他の研究参加者の個人情報や研究の独創性の確保に支障が生じない範囲内で、研究計画書や研究の方法に関する資料を閲覧することができます。ご希望の際は、上記の研究者連絡先までお問い合わせください。