

《研究課題名》

先天性代謝異常症に合併する血球貪食性リンパ組織球症 (HLH) の後方視的調査研究

《研究対象者》

先天性代謝異常症（アミノ酸代謝異常症、有機酸代謝異常症、脂肪酸代謝異常症、**ライソゾーム病**等）と診断された症例で、西暦 2000 年 4 月より 2022 年 3 月の期間内に血球貪食性リンパ組織球症 (HLH) を合併した症例あるいは、臨床的に HLH が疑われた症例。

研究協力をお願い

滋賀医科大学において上記研究課題名の研究を行います。この研究は、対象となる方の各施設で既に保有している情報を用いて行う研究であり、研究目的や研究方法は以下の通りです。情報の使用について、直接ご説明して同意はいただきず、このお知らせをもって説明に代えさせていただきます。対象となる方におかれましては、研究の主旨・方法をご理解いただきますようお願い申し上げます。なお、本研究への情報の提供を希望されない場合、あるいは、本研究に関するご質問は下記（８）の問い合わせ先へご連絡ください。

（１）研究の概要について

《研究課題名》

先天性代謝異常症に合併する血球貪食性リンパ組織球症 (HLH) の後方視的調査研究

《研究期間》 研究実施許可日～西暦 2026 年 3 月 31 日

《研究代表者》 滋賀医科大学 小児科 松川幸弘

（２）研究の意義、目的について

《意義》

先天性代謝異常症に合併する HLH について大規模コホートでの調査はこれまでされていません。そのため先天性代謝異常症に合併する HLH の臨床像を明らかにすることで HLH の早期診断や HLH 発症予防につながることを期待されます。

《目的》

先天性代謝異常症が明らかとなっている症例で血球貪食性リンパ組織球症 (HLH) を合併した症例の数とその臨床像を明らかにすることです。

（３）研究の方法について

《研究の内容》

日本先天代謝異常学会および日本小児血液・がん学会の協力を得て滋賀医科大学、**秋田大学**、**九州大学**が実施する**多機関共同**研究です。学会員の所属する機関より、先天性代謝異常症があり血球貪食性リンパ組織球症 (HLH) を合併した症例の臨床情報を収集し、臨床像を明らかにします。

《利用し、又は提供する情報の項目》

患者背景情報(患者性別、生年月、既往歴)、代謝疾患に関する情報(疾患名、診断年月、遺伝子検査結果)、HLH発症時の先天性代謝異常症の状態、HLH発症前・後の先天性代謝異常症に対する治療、HLHに関する情報(HLH発症の原因、HLH診断日(年月)、HLH診断基準を満たす項目数、HLH発症前・HLH診断時・HLH診断1ヶ月後の以下の項目(発熱、肝腫大の有無、脾腫大の有無、骨髄における血液貪食像の有無、Hb(g/dL)、WBC(μ L)、好中球(μ L)、血小板(μ L)、AST(U/L)、ALT(U/L)、LDH(U/L)、中性脂肪(mg/dL)、フィブリノゲン(mg/dL)、血清可溶性IL2受容体、(U/mL)、フェリチン(ng/mL))、HLHに対する治療に関する情報(HLH1次治療・2次治療の内容、HLH1次治療・2次治療の効果)、HLHの転帰(HLH再燃の有無(ある場合は再燃の年月)、最終転帰。

《情報を利用する者の範囲》

滋賀医科大学 小児科 松川幸弘

秋田大学 小児科 野口篤子

九州大学 小児科 古賀友紀

日本先天代謝異常学会会員および日本小児血液・がん学会会員の所属する機関

《情報の管理について責任を有する者》

国立大学法人 滋賀医科大学 学長 上本 伸二

《本研究に用いた情報の二次利用について》

この研究で有用な知見が得られた場合、今回ご提供いただいた情報を用いて先天性代謝異常症を有する症例で HLH を合併した症例の頻度とその臨床像を明らかにする研究の実施を予定しています。後続の研究で使用する際は改めて倫理審査委員会において承認を得てから行います。また、本学附属病院のホームページ (<https://www.shiga-med.ac.jp/hospital/doc/ethics/index.html>) でその旨についての情報を公開いたします。

(4) 個人情報等の取扱いについて

本研究を実施するには、あなたの情報から、あなたを特定できる情報(氏名、患者 ID 等)を除き、代わりに本研究用の ID を付けることで、その情報が誰のものであるか分からない状態にします。ただし、必要な場合に特定の個人を識別できるように、あなたと ID を結び付けることができるような加工をした情報を残します。尚、加工された情報は、施錠できる場所で担当者によって厳重に管理されます。

(5) 研究成果の公表について

本研究の成果は学会発表、学術雑誌およびデータベースなどで公表します。公表の際には個人が特定されることがないように、十分配慮いたします。

(6) 研究計画書等の入手又は閲覧

本研究の対象となる方又はその代理人の方は、希望される場合には、他の研究対象者等の個人情報

報及び知的財産の保護等に支障がない範囲内で本研究に関する研究計画書等の資料を入手・閲覧することができます。ご希望の場合には、下記（８）の問い合わせ先へご連絡ください。

（７）利用又は提供の停止

本研究の対象となる方又はその代理人の求めに応じて、対象者の方の情報を本研究に利用（又は他の研究に提供）することについて停止することができます。停止を求められる場合には、下記（８）にご連絡ください。

（８）本研究に関する問い合わせ先

担当者：小児科 野口 篤子

住所：秋田県秋田市広面字蓮沼 44-2

電話番号：018-884-6159

メールアドレス：atasuko@doc.med.akita-u.ac.jp