

以下、本文-----

複数施設研究用
【情報公開文書】

**脾腫と血小板減少を呈する患者における酵素測定法による
ゴーシェ病、酸性スフィンゴミエリナーゼ欠損症スクリーニングの研究**

1. 研究の対象

2015年8月11日～2024年3月31日に、血小板減少の精査として、当院でろ紙血採血を受けられた方（熊本大学の研究「血小板減少を呈する患者における酵素測定法によるゴーシェ病スクリーニング」に参加された方）

2. 研究目的・方法

【目的】

酸性スフィンゴミエリナーゼ欠損症（ASMD）は、酸性スフィンゴミエリナーゼの酵素活性低下によって、基質であるスフィンゴミエリンが細胞に蓄積する先天代謝異常症です。ところが、ASMDは希少疾患であり初めて診療する施設がほとんどであるため、発症後も診断されずに治療を受けることができない症例が少なからず存在します。われわれはろ紙血中の酵素測定法を用いたASMDのスクリーニング法を開発しました。本研究では、血小板減少及び脾腫を呈する患者を対象としたこのASMDのハイリスク患者スクリーニングを実施し、ASMD患者の頻度の推定と、効率的な診断システムの構築を行うことを目的とします。

本研究の研究対象基準と熊本大学が中心となって行っている「血小板減少を呈する患者における酵素測定法によるゴーシェ病スクリーニング」の研究対象基準は、血小板数において重なる部分があります。すでにこの研究では500以上のゴーシェ病（GD）スクリーニング検査済みの検体が熊本大学で保管されています。これらの検体を用いたASMDのスクリーニング検査を行い、治療法の存在するASMD患者を発見することは公共の福祉に反せず、社会的な重要性は高く、患者の利益となる可能性も高いため、この既存試料を用いた研究を行います。

研究期間は研究実施許可日から2029年3月31日までです。

【方法】

「血小板減少を呈する患者における酵素測定法によるゴーシェ病スクリーニング」に参加され、すでにGDの検査を行った後のろ紙血は秋田大学小児科に送られ、そこでASMDの検査が行われます。患者様の情報としては、年齢、性別、これまでに行った血液検査結果の一部、神経症状や呼吸器症状などの有無を研究に使用します。検査結果は後日、担当医の

先生からお伝えいたします。この研究は人を対象とする医学系研究に関する倫理指針を遵守して行われます。研究の成果は、学会や専門誌などの発表に使用される場合がありますが、名前など個人が特定できるような情報が公表されることはありません。

研究対象者がASMDの可能性がある場合は、共同研究機関へ連絡し熊本大学病院小児科を受診していただきます。受診が困難な場合には共同研究機関において熊本大学病院小児科と連携しながら治療を行っていきます。

3. 研究に用いる試料・情報の種類

試料・情報はすでに「血小板減少を呈する患者における酵素測定法によるゴーシェ病スクリーニング」において取得され、GDの検査が行われたものを用います。研究で使用するろ紙血は5年間、熊本大学大学院生命科学研究部小児科学講座と秋田大学大学院医学研究科医学専攻小児科学講座の検査室で保管されます。匿名化の際に作成された対応表や、測定結果などの情報は熊本大学大学院生命科学研究部小児科学講座検査室のPCに、論文等の発表後10年間保管されます。検査室への入室はID管理されており、PCへのログインにはユーザーネームとパスワードを設定し、電子データにもパスワードを設定し漏洩・紛失防止、アクセス制限を行います。電子データは10年の保管期間を経過した後に消去します。測定後のろ紙血は5年間保存された後に焼却破棄されます。

情報：採血時年齢、性別、血小板数、ヘモグロビン値、フェリチン値、アンギオテンシン変換酵素、酸性フォスファターゼ値、出血傾向の有無、貧血症状の有無、肝腫大の有無、脾腫の有無、病的骨折の有無、神経症状の有無、呼吸器症状の有無 等

4. 外部への試料・情報の提供

試料・情報の提供は熊本大学小児科へ行います。データの提供は、特定の関係者以外がアクセスできない状態で行います。対応表は、当施設の研究責任者が保管・管理します。

5. 研究組織

【共同研究代表、研究代表者】

熊本大学大学院生命科学研究部（臨床系）小児科学 中村 公俊

【共同研究機関、研究責任者】

秋田大学大学院医学研究科医学専攻 小児科学講座 野口 篤子

福岡市立こども病院 総合診療科 チョン ピンフィー

国立病院機構小倉医療センター 血液内科 武藤 敏孝

医療法人社団健貴会菊間クリニック 山内 健嗣

公益財団法人鹿児島共済南風病院 肝臓内科 小森園 康二
社会医療法人緑社会金田病院 内科 海野 正俊
JCHO 熊本総合病院 血液内科 江藤 健一郎
くまもと森都総合病院 血液内科 鈴島 仁
日本赤十字社大阪赤十字病院 小児科 新居 敏
佐賀大学医学部附属病院 小児科 垣内 俊彦
国家公務員共済組合連合会熊本中央病院 小児科 河野 智康
大分県立病院 血液内科 高田 寛之
神戸大学医学部附属病院 小児科 坊 亮輔
日本赤十字社熊本赤十字病院 小児科右田 昌宏
大阪市立大学医学部附属病院 小児科 瀬戸 俊之
地方独立行政法人山梨県立病院機構山梨県立中央病院 内科 飯野 昌樹
公立学校共済組合中国中央病院 血液内科 黒井 大雅
日本赤十字社 松山赤十字病院 内科、副院長、藤崎 智明
九州大学病院 小児科 大賀 正一
徳島大学病院 血液内科 中村 信元
国立病院機構熊本医療センター 血液内科 日高 道弘
独立行政法人国立病院機構九州医療センター 血液内科 岩崎 浩巳
国立病院機構鹿児島医療センター 血液内科 大塚 眞紀
熊本再春医療センター 小児科 今村 穂積
独立行政法人国立病院機構高崎総合医療センター 柿崎 暁
近畿大学奈良病院 血液内科 花本 仁
岐阜大学医学部附属病院 第一内科 中村 信彦
大垣市民病院 血液内科 小杉 浩史
東海大学医学部附属病院 総合内科 沖 将行
日本医科大学附属病院 血液内科 由井 俊輔
関西医科大学附属病院 血液腫瘍内科 堀田 雅章
新潟大学医歯学総合病院 小児科 入月 浩美
金沢大学医学部附属病院 血液内科 宮本 敏浩
広島大学病院 小児科 岡田 賢
大分大学医学部附属病院 小児科 末延 聡一
久留米大学病院 小児科 渡邊 順子
長崎大学病院 小児科 伊達木 澄人
宮崎大学医学部附属病院 小児科 盛武 浩

6. お問い合わせ先

本研究に関するご質問等がありましたら下記の連絡先までお問い合わせ下さい。
ご希望があれば、他の研究対象者の個人情報及び知的財産の保護に支障がない範囲内で、
研究計画書及び関連資料を閲覧することが出来ますのでお申出下さい。

また、試料・情報が当該研究に用いられることについて患者さんもしくは患者さんの代理人の方にご了承いただけない場合には研究対象としませんので、下記の連絡先までお申出ください。その場合でも患者さんに不利益が生じることはありません。

照会先および研究への利用を拒否する場合の連絡先：

秋田大学医学部附属病院内研究責任者：野口 篤子

所属：秋田大学大学院医学研究科小児科学講座

住所：秋田市本道 1-1-1

電話番号：018-884-6159（小児科医局直通）

研究代表者：熊本大学大学院生命科学研究部（臨床系）小児科学 中村 公俊

-----以上