

## 患者さん・ご家族の皆様へ

### 「ゴーシェ病バイオマーカーの包括的解析研究」について

#### はじめに

鳥取大学医学部附属病院脳神経小児科（以下、「本院」といいます）では、カルテ、手術記録、看護記録等（以下、「カルテ等」といいます）の診療情報、本院が代表で実施した多機関共同臨床研究で得られた情報および残余検体（髄液および血液）をもとに研究を実施しています。

この研究は鳥取大学医学部倫理審査委員会の承認を経て、医学部長の承認を受けています。詳細は以下のとおりです。

#### 1. 研究概要および利用目的・方法

本研究では、以下の患者さんのカルテ等および本院が代表で実施した多機関共同臨床研究で得られた情報および残余検体（髄液および血液）を使用し、「神経型ゴーシェ病の病態解明とそれに基づくバイオマーカー（診断、病態、治療効果等の予測因子）の探索」を行います。

以下のいずれかに該当する患者さんを対象とします。

- 以下のいずれかの臨床研究に参加し、試験薬の投与を開始した患者さん
  - ▶ 特定臨床研究「神経型ゴーシェ病に対するアンブロキソールを用いたシャペロン療法」：CHANGE 試験（jRCTs061180090）
  - ▶ 特定臨床研究「神経型ゴーシェ病患者を対象としたアンブロキソール塩酸塩を用いたシャペロン療法の有効性及び安全性を評価する2コホート、非無作為化、多施設共同研究」：J-ACT 試験（jRCTs061190017）
  - ▶ 医師主導治験「神経型ゴーシェ病患者を対象としたアンブロキソール塩酸塩（JT408T）を用いたシャペロン療法の有効性及び安全性を評価する第Ⅱ/Ⅲ相オープン試験」：J-LO 試験（JMA-IIA00421）
- 本院で2011年4月から2015年3月までに有熱時痙攣で髄液検査を施行し、その残余検体を有する患者さん
- 本院で神経障害性ライソゾーム病と確定診断され、2010年4月から2019年3月までに通常診療で血清及び髄液を採取し、その残余検体を有する患者さん

すべての情報は、鳥取大学医学部附属病院脳神経小児科で集計されます。また、検体（髄液および血液）は、個人を特定できる情報を別の番号に置き換えた後（匿名化）、株式会社新日本科学に送付し、各種測定を行います。なお、情報／検体（髄液および血液）は、研究

責任者が責任を持って保管、管理します。

本研究に参加される患者さんは、他の研究参加者への個人情報保護や本研究の独創性の確保に支障がない範囲で、研究計画書及び研究の方法についての資料を入手又は閲覧することができます。希望される方は、遠慮なく問合せ窓口にお申し出ください。

## 2. 取り扱う情報／検体（測定項目）

ゴーシェ病患者さんのカルテ等の診療情報および本院が実施した臨床研究から得られる情報から以下の項目を集めさせていただきます。

性別、検体採取時年齢、先行研究開始時年齢、原疾患情報、ゴーシェ病の症状、治療内容、本院が実施した臨床研究で得られた検査データ（患者由来培養皮膚線維芽細胞を用いたシャペロンテストの有効性、髄液中グルコシルスフィンゴシン濃度、リンパ球 GBA 活性、瞳孔機能評価、てんかん発作の回数及び発作持続時間、ミオクローヌス評価（UMRS）、日常生活動作の評価（FIM）、臨床検査値：ヘモグロビン値、血小板数、アンジオテンシン変換酵素値、肝脾容積の評価、骨の評価）

有熱時痙攣で髄液検査を施行し、その残余検体を有する患者さんならびに、本院で神経障害性ライソゾーム病と確定診断され、通常診療で血清及び髄液を採取し、その残余検体を有する患者さんに関しては、カルテ等の診療情報から以下の項目を集めさせていただきます。

性別、検体採取時年齢、基礎疾患名、検体採取時の治療内容

また、検体（髄液および血液）を用いて、以下の項目の測定を行います。

髄液及び血清中の糖脂質解析、髄液リポドーム解析（脂質の総体を構成する無数の脂質分子の同定および定量）、髄液及び血清由来サイトカイン（免疫や炎症反応に関わるタンパク質）等の測定、髄液及び血清中の補体（免疫システムを構成するタンパク質）測定、髄液及び血清中の熱ショックプロテイン測定、リン脂質蓄積異常に関する測定など

## 3. 研究期間

この研究は、鳥取大学医学部長が研究の実施を許可した日から 2028 年 3 月 31 日まで行う予定です。

## 4. 個人情報保護の方法

患者さんの情報／検体（髄液および血液）は、研究責任者が責任をもって保管、管理します。また、氏名、イニシャル、住所、電話番号、カルテ番号などの直ちに個人を識別できる個人情報は匿名化\*され、本研究では匿名化された情報を使用します。測定機関への検体送付時も含め、このようにして患者さんの個人情報の管理については十分に注意を払います。

\*匿名化について：本研究にご提供いただく情報については、患者さんの氏名、住所、電話番号、カルテ番号など、患者さん個人を直ちに特定できるような情報をすべて削除し、代わりにこの研究用の登録番号をつけます。なお、研究の過程で情報がどの患者さんのものかを知る必要がある場合も想定されます。その場合に備えて、情報と患者さん個人を結びつけることのできる対応表を作成させていただきますが、この対応表は研究責任者によって鍵のかかる保管庫で厳重に管理されます。

## 5. 研究への情報提供による利益・不利益

利益・・・今回の研究に情報をご提供いただいた患者さん個人には、特に利益と考えられるようなことはございません。なお、情報を使用させていただいた患者さんへの謝礼等もありません。

不利益・・・カルテ等からの情報収集のみであるため、特にありません。

## 6. この研究終了後の情報の取り扱いについて

今回、集めさせていただく患者さんの情報／検体（髄液および血液）が医学の発展に伴い、他の病気の診断や治療に新たな重要な情報をもたらす可能性があります。このため、患者さんの情報／検体（血液、尿）は、この研究終了後も保存させていただき、他の研究に使用させていただくことがあります。その場合は、新たに研究計画をたてて研究に参加する医療機関の倫理審査委員会での審査を経て、他の研究に使用させていただきます。

情報は、当該研究の終了について報告された日から5年を経過した日又は当該研究の結果の最終の公表について報告された日から3年を経過した日のいずれか遅い日までの期間保存します。保存期間終了後は、患者さん個人を特定できない状態にして適切に廃棄します。また、検体（髄液および血液）は、非常に貴重なものになりますので、可能な限り長期間保存します。

## 7. 研究への情報使用の取り止めについて

患者さん個人の情報／検体（髄液および血液）を研究に用いられたくない場合には、いつでも取り止めることができます。取り止めに希望された場合でも、担当医や他の職員と気まぜくなることはありませんし、何ら不利益を受けることはありませんので、下記【問い合わせ窓口】までお申し出ください。未成年者の方では、保護者の方（父母、成人の兄弟、祖父母、同居の親族などの近親者）からの研究不参加のお申し出やお問い合わせに対しても対応いたします。

取り止めの希望を受けた場合、患者さんの情報を使用することはありません。この場合には、個人を特定できない状態にして、速やかに廃棄させていただきます。

しかし、取り止めに希望した時点で、すでに研究成果が論文などで公表されていた場合のように、結果を廃棄できない場合もあります。

## 8. 当該臨床研究に係る資金源について

本研究は、武田薬品工業株式会社ならびにJCRファーマ社からの研究費の一部を使用しています。利益相反については、鳥取大学医学部利益相反審査委員会に報告し、適正に管理をしています。

## 9. 研究成果の公表について

研究成果が学術目的のために論文や学会で公表されることがありますが、その場合も、患者さんの個人が特定される情報は全て削除して公表します。情報の秘密は厳重に守られますので、第三者に患者さんの個人情報明らかになることはありません。

## 10. 知的財産権の帰属について

本研究の結果、特許などの知的財産が生じる可能性もございますが、その権利は鳥取大学に帰属し、あなたには帰属しません。

## 11. 問い合わせ窓口

本研究についてのご質問だけでなく、患者さんの情報／検体（髄液および血液）が研究に用いられているかどうかをお知りになりたい場合や、患者さんの情報／検体（髄液および血液）の使用を望まれない場合など、この研究に関することは、下記の窓口までお問い合わせ下さい。

### 【研究責任者】

成田 綾 鳥取大学医学部附属病院 脳神経小児科 講師  
〒683-8504 鳥取県米子市西町 36-1  
TEL：0859-38-6777／FAX：0859-38-6779

\*この研究に関する情報は、鳥取大学医学部附属病院のホームページに掲載しております。

(URL：<http://www2.hosp.med.tottori-u.ac.jp/introduction/3107/>)