

NPO 法人 日本ライソゾーム病研究センター

ライソゾーム酸性リパーゼ欠損症研究班(主任研究者 衛藤義勝) 患者実態全国調査

1. 背景

ライソゾーム酸性リパーゼ欠損症[Wolman 病及びコレステロールエステル蓄積症(CESD)]はライソゾーム酵素の一種であるライソゾーム酸性リパーゼ(LAL)の先天性欠損によって起こる常染色体劣性遺伝形式の先天代謝異常疾患である。LAL の基質であるコレステロールエステルや中性脂肪が主に肝臓などの様々な全身の組織に蓄積する。重症型である Wolman 病は生後直後から全身臓器のライソゾーム内への著明なコレステロールエステル及び中性脂肪が認められ、通常、生後 1 年以内に死亡する。成人型である CESD はコレステロールエステルのみが蓄積していることが多く、肝腫大や若年性の動脈硬化を来たすが、成人以降まで生存する場合がある。現在のところ本疾患の治療法としては、一部の症例で骨髄移植術を試みた例があるが、有効と認められた治療法はない。

2011 年に米国 Synageva Pharma 社によって LAL 欠損症に対する遺伝子組換えヒト LAL 製剤(SBC-102)の開発し、現在、臨床試験が進行中である。Synageva 社は日本からの症例参加も希望しており、それが実現すれば日本人での有効性・安全性を含む極めて有益な知見が得られることになる。一般的に薬剤承認の際に、当局は日本人のデータを必要とされることが多いが、本疾患は希少疾患であり臨床試験に組入れ可能な症例の数は限られていることから、本疾患に関する全国アンケート調査を行い、本邦における患者実態を明らかにするとともに、SBC-102 の臨床試験に参加できる条件を調査する。参加できる条件としては、少なくとも骨髄移植等の治療歴がないこと等が挙げられる。

本研究は、文部科学省、厚生労働省の疫学調査に関する倫理指針を遵守して行われる。

2. 対象

全国の医学部附属病院、250 床以上の総合病院の小児科、代謝内分泌科、遺伝科、消化器内科、消化器外科、全国の小児病院の代謝内分泌科、遺伝科、消化器内科にアンケート調査を行う。合計約 7000 診療科を対象としてアンケート用紙を郵送する。対象者には未成年者を含める。

3. 方法

調査内容(別紙参照)はアンケート形式の調査である。調査内容は対象患者の診療記録より情報を得られるものであり、改めて対象患者にアンケートを行うものではない。また、患者検体を採取することはない。アンケート用紙は往復はがきを各医療機関へ郵送し、返信にて回収する。回収したアンケート用紙は、遺伝病研究講座に於いて厳重に保管し、研究期間終了時に破棄する。研究成果は、学会又は医学専門誌にて公表する。

4. 予定期間と目標症例数

予定期間は平成 24 年 5 月より 2 年間とする。症例数は不明であるが、概ね 20 例以下と推察している。

5. 安全性、社会的問題点(人権、個人情報に関する配慮)

本研究はアンケート調査であり、患者自身の安全性の問題はない。抽出加工既存資料等の提供に関しては、「疫学研究に関する倫理指針(平成 14 年度文部科学省・厚生労働省告示第 2 号、平成 16 年 12 月 28 日、平成 17 年 4 月 1 日施行)」の「第 4. 個人情報の保護」、「11 他の機関等の資料の利用 (2) 既存資料等の提供に当たっての措置 1 当該資料が匿名化されていること」に該当する。そこで、対象患者が特定できないようにアンケート送付機関で連結可能な匿名化を行うが、対応表は作成しない。これらの個人情報から対象患者を特定することは不可能であり、対象患者に社会的害を与えることはないと考えられる。またアンケート調査を処理する際に他施設へ持ち出すことはない。

6. インフォームドコンセントについて

本研究は人体から採取された試料を使用せず、対象患者個人単位で行う介入試験でもないため、インフォームドコンセントは必要ないと考えられる。「疫学研究に関する倫理指針(平成 14 年度文部科学省・厚生労働省告示第 2 号、平成 16 年 12 月 28 日、平成 17 年 4 月 1 日施行)」の「第 3 インフォームドコンセント等」に準じると、本研究は「研究対象者からインフォームドコンセントを受ける手続き等、(2)観察研究を行う場合、2 人体から採取された試料を用いない場合、イ 既存資料等のみを用いる観察研究の場合」に該当し、必ずしも研究対象者からインフォームドコンセントを受けることを必要としない。しかし、対象患者への説明は各医療機関の主治医が口頭にて行い、対象患者が研究対象となることを拒否できるように配慮する。なお、本研究の概要及び問合せ先は、NPO 法人日本ライソゾーム病研究センターのホームページ上に掲載する。

7. 緊急時の連絡先

東京慈恵会医科大学遺伝病研究講座 平山宛

電話: 03-3433-1111(内 2367)

Fax: 03-5400-1293

Email: hirayama03@jikei.ac.jp