

研究名： ライソゾーム病を中心とした遺伝性希少疾患の臨床検査法の開発に関する研究

1. 研究の目的

この研究は、ライソゾーム病をはじめとした遺伝性希少疾患の新しい臨床検査法の開発や遺伝子検査を実施する体制の整備をすることが目的です。臨床検査法の開発には対象となる病気の患者さんの試料（血液・尿など）だけではなく、対象の病気を罹患していない方の試料も必要になります。両方の試料の測定結果を比較することで検査法の正確性を確認します。

2. 研究の方法

① 研究対象：以下の病気に該当しない方

ライソゾーム病（ムコ多糖症、ファブリー病、ポンペ病、ゴーシェ病、ニーマン・ピック病A型、ニーマン・ピック病B型、ニーマン・ピック病C型、クラッペ病など）、副腎白質ジストロフィー、脊髄性筋萎縮症、重症複合免疫不全症

② 研究期間：倫理審査委員会承認後～2025年9月

③ 研究方法：通常の診療の際に採取した試料（血液、血清、髄液、尿）のうち検査終了後に余ったものを以下の情報とともにアンジェス株式会社検査事業部に送り、試料に含まれるライソゾーム酵素やムコ多糖などの化合物を液体クロマトグラフィー質量分析法（LC/MS/MS法）によって測定します。

3. 研究に用いる情報の種類

測定に使った検体について、下記の情報を抽出します。

- ・性別
- ・年齢
- ・病名

※患者さんの氏名など、本人を特定出来る一切の個人情報調査対象ではなく、
個人情報は保守されます。

4. 情報の公表

研究内容は学会発表や学術論文の形で公表する予定です。

5. 研究実施機関

国立成育医療研究センター
アンジェス株式会社検査事業部

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、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すので、2022年10月1日から2025年9月30日までに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：

国立成育医療研究センター 遺伝診療科 小須賀 基通
住所：〒157-8535 東京都世田谷区大蔵 2-10-1
電話：03-3416-0181（内線：7545）

○研究責任者：

国立成育医療研究センター 遺伝診療科 小須賀 基通