

研究名：「ライソゾーム病の酵素活性および疾患特異的バイオマーカーの統合多項目測定法の開発」

1. 研究の目的

本研究は、乾燥ろ紙血（DBS：ごく少量の血液をろ紙にしみこませ乾燥させたもの）などを検体として、ライソゾーム病に関連する複数の酵素活性と疾患関連バイオマーカーを一度に多項目測定する新しい測定法（LC-MS/MS 法など）を開発・検証する多施設共同研究です。将来の新生児スクリーニング体制の改善や希少代謝疾患の早期診断に役立てることを目指します。

2. 研究の方法

- ① 研究対象：協力施設で出生した新生児、ライソゾーム病が疑われる方、またはすでに保存されている検体のうち倫理審査委員会の承認に基づき利用できるもの
- ② 研究期間：倫理審査委員会承認後から 3 年間
- ③ 研究方法：DBS 検体等を中央測定施設（国立成育医療研究センター）に送付し、ライソゾーム酵素の活性と疾患関連バイオマーカーを測定します。検体・情報は研究番号により仮名化し、個人を特定できる情報とは分離して管理します。治療介入や研究目的の遺伝学的解析は行いません。

3. 研究に用いる情報の種類

収集する情報：検査データのほか、診断名・病型・発症時期・年齢・性別等の臨床情報を収集します。

※ 患者さんの氏名など本人を特定できる一切の個人情報、中央測定施設では取り扱わず、個人情報は保護されます。

4. 情報の公表

研究によって得られた成果は、個人が特定されない形で、国内外の学会・論文などで発表を予定します。資金源・利益相反：本研究は Alexion Pharmaceuticals の ESR プログラムの助成を受けて実施し、利益相反は所属機関の規程に従い適切に管理します。

5. 研究実施機関

国立成育医療研究センター、聖マリアンナ医科大学、杏林大学

6. お問い合わせ先

- ※ ご自身が該当すると思われる方で、解析に加わることを拒否されたい場合、あるいは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。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。
- ※ 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。

○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 遺伝診療センター遺伝診療科 研究事務局 大森 麻純
住所：〒157-8535 東京都世田谷区大蔵 2-10-1
電話：03-3416-0181（内線：7338）

○研究責任者：

国立成育医療研究センター 遺伝診療センター遺伝診療科 研究責任者 蘇 哲民
住所：〒157-8535 東京都世田谷区大蔵 2-10-1
電話：03-3416-0181