

本院でハッチンソン・
ギルフォード・プロジェリア症候群(HGPS)等患者実態全
国調査(二次調査)にご協力くださった患者さん・ご家族の
皆様へ

～診療時（初診時から令和5年6月まで）患者様の臨床症状や経過等診療情報の医学研究へ使用のお願い～

【研究課題名】 ハッチンソン・ギルフォード・プロジェリア症候群(HGPS)等
患者実態全国調査(二次調査)

【研究の対象】

この研究は以下の方を研究対象としています。

- ① 2023年5月1日現在でハッチンソン・ギルフォード・プロジェリア症候群、ハッチンソン・ギルフォード・プロジェリア症候群の疑い、早老症、ラミノパチーなどの診断を受け、医療機関に通院されている患者様
- ② 過去に、ハッチンソン・ギルフォード・プロジェリア症候群、ハッチンソン・ギルフォード・プロジェリア症候群の疑い、早老症、ラミノパチーなどの診断を受け、医療機関に通院されていた患者様やそのご家族様

【研究の目的・方法について】

ハッチンソン・ギルフォード・プロジェリア症候群(以下 HGPS と略します。)は、遺伝性の早老症の中でも、症状が特に重い病気であり、生まれた直後より重度の成長障害、脱毛、小さい顎、老化したような顔つき、皮下脂肪の減少、皮膚の変化、手や足の関節の拘縮(硬くなり動かしづらくなること)などの症状があります。動脈硬化(血管が硬くなる病気)の合併により、平均寿命は 14.5 歳と報告されています。全世界で 350-400 人の HGPS 患者さんが報告されています。日本では難病研究班の全国調査で約 10 人の患者さんが確認されている、希少疾患(患者数が極めて少ない病気)と言われています。この病気は 2019 年に指定難病に認定されました。

治療は、これまでは老化に対する対症療法（症状を軽減する）治療であり、

病気そのものの進行を抑える根本的な治療はありませんでしたが、アメリカで2020年にファルネシル転移酵素阻害薬（ロナファルニブ）が医薬品として承認されました。この薬は、HGPSだけでなく、プロセシング不全性のプロジェロイド・ラミノパチーという病気にも使用が認められています。Gordon LBらの報告によりますと、この飲み薬により、約2年間の観察期間で死亡率の低下があったと報告されています。日本においてもこの薬が早く使用できることが期待されています。

私達の研究では、日本でのロナファルニブの厚生労働省からの早期の使用許可に向けて、極めてまれな病気であるHGPSおよびプロセシング不全性のプロジェロイド・ラミノパチーの現状を把握し、基礎資料(おおもとのデータ)とする必要があると考え、患者さんの全国実態調査を行うことを目的とし、国内の1513の診療科に一次調査（HGPS患者さんの診療をした経験があるか）を行い、986の診療科(回答率65.17%)から回答を得ました。

一次調査で回答のあった、HGPSの患者さん、HGPS疑いの患者さん、それ以外のラミノパチーの診療数を把握し、その診療科が属する施設に二次調査のお願いをしてさらに詳しい実態調査を行う予定です。

いずれはこの研究が、新しい薬の効果の評価をするための基礎資料となり、その他の新しいお薬が開発され、HGPS患者さんの症状改善や、死亡率の低下につながり、患者さんやその家族へ貢献できればと思っています。

残念ながら、すでにお亡くなりになられた患者さまのご家族さまにも、将来のHGPS患者さんの症状改善、死亡率低下のために本研究にご協力いただけましたら幸いです。

本研究で得た患者さんの診療情報は、詳細調査結果として臨床研究に応用され、新しい薬剤の使用についての基礎資料になります。

研究期間：(医学部長実施許可日)～2028年10月31日

【使用させていただく個人情報について】

本院におきまして、ハッチンソン・ギルフォード・プロジェリア症候群として通院をされた患者さんや、ラミノパチーと診断された患者さんの個人情報(症状や経過)を医学研究へ応用させていただきたいと思います。その際、調べた結果と診療情報(例えばどのような症状がいつあらわれて、どのように変化していったかなど)との関連性を調べるために、患者さんの診療記録(情報：例えば、いつ症状に気付いたか、いつ診断されたか、診断の方法、カルテ番号、性別、生年月日、イニシャル等)も調べさせていただきます。

なお、本研究に患者さんの診療記録(個人情報)を使用させていただくことについては、大分大学医学部倫理委員会において外部委員も交えて厳正に審査・承

認められ、大分大学医学部長の許可を得て実施しています。また、患者さんの診療情報は、国の定めた「人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針」に従い、匿名化したうえで管理しますので、患者さんのプライバシーは厳密に守られます。当然のことながら、個人情報保護法などの法律を遵守いたします。

【使用させていただく個人情報の保存等について】

個人の診療情報の保存は論文発表後5年間、診療情報については論文発表後10年間の保存を基本としており、保存期間終了後は、診療情報については、シュレッダーにて廃棄したり、パソコンなどに保存している電子データは復元できないように完全に削除します。

ただし、研究の進展によってさらなる研究の必要性が生じた場合はそれぞれの保存期間を超えて保存させていただきます。

【外部への診療情報の提供】

本研究の主施設である大分大学への患者さんの診療情報の提供については、特定の関係者以外がアクセスできない状態で行います。なお、大分大学へ提供する際は、研究対象者である患者さん個人が特定できないよう、氏名の代わりに記号などへ置き換えますが、この記号から患者さんの氏名が分かる対応表は、大分大学医学部小児科学講座の研究責任者(教授 井原健二)が保管・管理します。なお、取得した情報を提供する際は、記録を作成し大分大学医学部小児科学講座で保管します。また、大分大学医学部長宛へ提供の届出を行い、提供先へも提供内容がわかる記録を提出します。

情報の管理について責任を有する者の氏名又は名称

大分大学医学部小児科学講座 教授 井原 健二

大分大学医学部小児科学講座 医員 大川 優子

【患者さんの費用負担等について】

本研究を実施するに当たって、患者さんの費用負担はありません。また、本研究の成果が将来医薬品などの開発につながり、利益が生まれる可能性がありますが、万一、利益が生まれた場合、患者さんにはそれを請求することはできません。

【研究資金】

本研究においては、令和4年度厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患等政策研究事業「早老症のエビデンス集積を通じて診療の質と患者 QOL を向上する全国研究」(班長：千葉大学；横手幸太郎)(21FC1016)の大分大学への研究分担金を使用します。それ以外の研究費が必要になった場合は公的な資金である大分大学医学部小児科学講座の寄附金を用いて研究が行われます。

【利益相反について】

この研究は、上記の公的な資金を用いて行います。「利益相反」とは、研究成果に影響するような利害関係を指し、金銭および個人の関係を含みますが、本研究ではこの「利益相反（資金提供者の意向が研究に影響すること）」は発生しません。

【研究の参加等について】

本研究へ診療情報を提供するかしないかは患者さんご自身の自由です。従いまして、本研究に診療情報を使用してほしくない場合は、遠慮なくお知らせ下さい。その場合は、患者さんの診療情報は研究対象から除外いたします。また、ご協力いただけない場合でも、患者さんの不利益になることは一切ありません。なお、これらの研究成果は学術論文として発表することになりますが、発表後に参加拒否を表明された場合、すでに発表した論文を取り下げることはいたしません。

患者さん診療情報を使用してほしくない場合、その他、本研究に関して質問などがありましたら、主治医または以下の照会先・連絡先までお申し出下さい。

【研究組織】

【国立精神・神経医療研究センターにおける研究組織】

研究責任者

所属 トランスレーショナル・メディカルセンター

職名 センター長

氏名 小牧 宏文

【研究全体の実施体制】

研究代表者

小児科学講座 教授 井原 健二

研究事務局

大分大学医学部小児科学講座 大川 優子、井原 健二

住所：〒879-5503 大分県由布市挾間町医大ヶ丘 1-1

連絡先：TEL 097-586-5833 FAX 097-586-5839

共同研究機関

- ・国立成育医療研究センター 内分泌・代謝科 診療部長 堀川 玲子
役割・責任：研究対象者の臨床情報の収集
- ・国立成育医療研究センター 遺伝診療科 診療部長 小崎 里華
役割・責任：研究対象者の臨床情報の収集
- ・国立成育医療研究センター 神経内科 診療部長 阿部 裕一
役割・責任：研究対象者の臨床情報の収集
- ・国立精神・神経医療研究センター 脳神経小児科 診療部長 小牧 宏文
役割・責任：研究対象者の臨床情報の収集
- ・佐賀大学医学部附属病院 小児科 教授 松尾 宗明
役割・責任：研究対象者の臨床情報の収集
- ・大阪大学医学部附属病院 小児科 准教授 窪田 拓生
役割・責任：研究対象者の臨床情報の収集
- ・国立病院機構 鳥取医療センター 副院長 赤星 進二郎
役割・責任：研究対象者の臨床情報の収集
- ・鳥取大学医学部附属病院 小児科 助教 藤本 正伸
役割・責任：研究対象者の臨床情報の収集
- ・社会医療法人 母恋 天使病院 臨床遺伝センター長 外木 秀文
役割・責任：研究対象者の臨床情報の収集
- ・東京医科大学病院 遺伝子診療センター長 稲垣 夏子
役割・責任：研究対象者の臨床情報の収集
- ・公立陶生病院組合 公立陶生病院 小児科 部長 加藤 英子
役割・責任：研究対象者の臨床情報の収集
- ・滋賀医科大学医学部附属病院 小児科 教授 丸尾 良浩
役割・責任：研究対象者の臨床情報の収集
- ・三重大学医学部附属病院 小児科 助教 米川 貴博
役割・責任：研究対象者の臨床情報の収集
- ・三重大学医学部附属病院 小児科 医員 中村 知美
役割・責任：研究対象者の臨床情報の収集
- ・金沢大学附属病院 整形外科 特任教授 林 克洋
役割・責任：研究対象者の臨床情報の収集
- ・金沢大学附属病院 整形外科 助教 三輪 真嗣
役割・責任：研究対象者の臨床情報の収集
- ・アンジェス株式会社 営業企画部 椿 雅子
役割・責任：二次調査用紙の送付，またはオンライン形式のアンケートツールの準備
- ・アンジェス株式会社 営業企画部 木村 常行
役割・責任：二次調査用紙の送付，またはオンライン形式のアンケートツールの準備

準備

研究事務局 大分大学小児科学講座 井原 健二
データセンター 大分大学小児科学講座 井原 健二

【お問い合わせについて】

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し出下さい。

照会先および研究への利用を拒否する場合の連絡先：

住 所：〒879-5593 大分県由布市挾間町医大ヶ丘 1-1

電 話：097-586-5833 (小児科医局)

担当者：大分大学医学部小児科学講座

教授 井原 健二 (いはら けんじ) k-ihara@oita-u.ac.jp

医員 大川 優子 (おおかわ ゆうこ) ykwduoaa@oita-u.ac.jp