

情報公開文書

2022年8月25日～2028年3月31日の間に札幌医科大学附属病院小児科において軟骨無形成症と診断された方へ

「軟骨無形成症に対する生後3ヶ月未満での ボソリチド導入例の検討」へ

ご協力をお願い

研究機関名：札幌医科大学附属病院

研究機関長：病院長 渡辺敦

研究責任者：石井玲（所属：小児科学講座 助教）

研究分担者：末岡秀文（所属小児科学講座 診療医）

1. 研究の概要

1) 研究の目的

軟骨無形成症は、軟骨細胞の増殖が阻害されることで四肢短縮性低身長を呈します。また軟骨無形成症の重篤な合併症として大後頭孔狭窄があり、少なくとも3歳までは大後頭孔狭窄の臨床的モニタリングが推奨されています。

しかし軟骨無形成症の治療法は確立されていません。低身長に対して日本では従来3歳以上の患者に対し成長ホルモン治療が適応とされてきましたが、十分な効果を得られていませんでした。そこで近年、軟骨無形成症に対する新たな治療薬としてボソリチドが登場しました。日本では2022年8月に骨端線閉鎖を伴わない軟骨無形成症に対してボソリチド（ボックスゾゴ®）が発売開始されました。当時アメリカでは5歳以上、ヨーロッパでは2歳以上の軟骨無形成症に適応があり、日本のみ生後早期からの適応を取得していました。2024年の日本を含む多国籍の臨床試験では、生後3～59ヶ月の軟骨無形成症におけるボソリチドの身長に対する有効性と安全性が報告され、世界的に使用開始年齢が引き下がっている傾向にあります。しかし生後、より早い時期からボソリチドを導入した例の臨床経過、大後頭孔狭窄についての報告はまだありません。

2) 研究の意義・医学上の貢献

本研究の目的は生後 3 ヶ月未満でボソリチドの投与を開始した軟骨無形成症について臨床経過と大後頭孔狭窄を確認し、ボソリチドの治療効果について検討することです。大後頭孔狭窄の進行の予防への有効性が解明されれば、生後早期からの治療が重要であることが示されます。

2. 研究の方法

- 1) 研究対象者：2022年8月25日～2028年3月31日の間に札幌医大附属病院小児科にて軟骨無形成症と診断し、生後3ヶ月未満でボソリチドを導入し、3か月以上経過している方が対象です。
- 2) 研究期間：病院長承認日～2030年6月30日
- 3) 予定症例数：8人を予定しています。
- 4) 研究方法：診療録の記録から、通常診療で得られた身体診察所見、血液検査データ、MRI検査結果についてデータを集積し解析を行います。

5) 使用する情報

この研究で使用するものは、電子カルテに記載されている情報の中から以下の項目を抽出し使用させていただきます。分析する際には氏名、生年月日などのあなたを特定できる情報は削除して使用します。また、あなたの情報などが漏洩しないようプライバシーの保護には細心の注意を払います。

- ・性別、月齢、出生歴、胎児期の経過、母体合併症、遺伝子診断の結果
- ・出生時から生後24ヶ月までの体格（身長、体重、頭囲など）の変化
- ・MRIや血液検査所見、副作用の状態（注射部位の皮膚や血流の障害、胃腸障害、神経障害など）。

6) 情報の利用又は提供を開始する予定日

情報の利用又は提供を開始する予定日は、2025年9月1日です。ただし拒否の申し出があった方のデータは研究最終解析では利用しません。研究の途中経過ではその時点までに拒否の申し出がなかった方のデータのみを用いて発表することがあります。

7) 情報の保存、二次利用

この研究に使用した情報は、研究の中止または研究終了後、研究完了（中止）報告書を提出した日から5年が経過した日までの間、札幌医科大学附属病院小児科内で保存させていただきます。電子情報はパスワード等で管理・制御されたコンピュータに保存します。その他の情報は施錠可能な保管庫に保存します。なお、保存した情報を用いて新たな研究を行う際は、臨床研

究審査委員会（倫理審査委員会）にて承認を得ます。

8) 情報の管理責任者 札幌医科大学附属病院 病院長 渡辺敦

9) 研究結果の公表

この研究は氏名、生年月日などのあなたを特定できるデータをわからない形にして、学会や論文で使用します。

10) 研究に関する問い合わせ等

この研究にご質問等がありましたら下記連絡先までお問い合わせ下さい。また、あなたの情報が研究に使用されることについて、あなたもしくは代理人の方にご了承いただけない場合には研究に使用しませんので、2030年1月31日までの間に下記の連絡先までお申し出下さい。お申し出をいただいた時点で、研究に用いないように手続きをして、研究に用いられることはありません。この場合も、その後の診療など病院サービスにおいて患者さんの皆様に不利益が生じることはありません。ご連絡いただいた時点が上記お問い合わせ期間を過ぎていて、あなたを特定できる情報がすでに削除されて研究が実施されている場合や、個人が特定できない形ですでに研究結果が学術論文などに公表されている場合は、解析結果からあなたに関する情報を取り除くことができないので、その点はご了承ください。

[問い合わせ先]

所 属：札幌医科大学附属病院 小児科 石井 玲、末岡秀文

住 所：060-8543 北海道札幌市中央区南1条西16丁目

連絡先：平日 10:00～16:00(011) 611-2111 内線 34130 (教室)

休日・時間外 (011) 611-2111 内線 38100 (西5階病棟看護室)