

研究名： 先天性代謝疾患に対する造血幹細胞移植の検討

1．研究の目的

ライソゾーム病など先天性代謝疾患の一部の疾患は、酵素補充療法と共に同種造血幹細胞移植が根治療法として実施されています。近年、ムコ多糖症 II 型の患者さんに対して、脳室内酵素補充療法や血液脳関門を通過する酵素製剤の静注補充療法も実施されるようになりましたが、依然、同種造血幹細胞移植の役割は大きいと言えます。本研究では、当センターで実施してきた先天性代謝疾患の患者さんに対する同種造血幹細胞移植について、患者さんの背景情報、前処置・ドナーソースなどの移植条件、生着・感染・移植片対宿主病 (GVHD)・類洞閉塞症候群 (SOS)・移植後酵素活性・生命予後などの移植経過について、後方視的に解析し、先天性代謝疾患に対する同種造血幹細胞移植の臨床的意義を再評価することを目的としています。

特に、当センターでは国内では他施設に先行して、ムコ多糖症 II 型の患者さんに対する脳室内酵素補充療法と同種造血幹細胞移植を併用して実施しており、そのリアルワールドデータの解析結果は国内での重要なエビデンスとなることが期待されます。

2．研究の方法

研究対象：当センターにて 2020 年 1 月～2022 年 8 月までにライソゾーム病など先天性代謝疾患に対して同種造血幹細胞移植をと実施された方

研究期間：倫理審査委員会承認後～2024 年 12 月

研究方法：診療録や移植データベースから情報を取得して、生着率、生着達成日の中央値および範囲、急性期合併症（生着反応、感染、急性 GVHD、SOS など）の発生と転帰、晩期合併症（慢性 GVHD、成長障害、内分泌障害）の発生と転帰、予後について解析します。

3．研究に用いる情報の種類

患者さんの背景情報：性別、移植時年齢、移植時 Performance Status、原疾患、血型

移植情報：ドナー、幹細胞源、ドナー情報（性別、血型、年齢）、前処置、GVHD 予防

移植経過：生着の有無、生着日、移植後急性合併症（生着反応、感染、急性 GVHD、SOS など）の有無、晩期合併症（慢性 GVHD、成長障害、内分泌障害）の有無、最終観察

患者さんの氏名など、本人を特定出来る一切の個人情報は調査対象ではなく、**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（日本マススクリーニング学会および日本造血・免疫細胞療法学会）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

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ないので、**2022年10月31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 小児がんセンター 移植・細胞治療科 坂口大俊
住所：〒157-8535 東京都世田谷区大蔵 2-10-1
電話：03-3416-0181（内線：7652）

研究責任者：

国立成育医療研究センター 小児がんセンター 移植・細胞治療科 坂口大俊