

## 当科において「小児神経疾患における代謝物質の分析」 研究に参加された方へ

—「低ホスファターゼ症における血液・髄液中ビタミンB6の診断・治療マーカーとしての  
意義の検討と新規バイオマーカー探索」へご協力のお願—

研究機関名 岡山大学病院  
研究機関長 前田 嘉信

研究責任者	岡山大学病院	小児神経科	准教授	秋山 倫之
研究分担者	岡山大学病院	小児科	教授	塚原 宏一
	岡山大学病院	小児科	講師	長谷川 高誠
	岡山大学病院	小児神経科	講師	柴田 敬
	岡山大学病院	小児神経科	助教	秋山 麻里
	岡山大学病院	小児神経科	助教	土屋 弘樹
	岡山大学病院	総合内科・総合診療科	教授	大塚 文男
	岡山大学病院	総合内科・総合診療科	助教	大塚 勇輝
	岡山大学病院	小児神経科	医員	塚原 理恵
	岡山大学病院	小児神経科	医員	時岡 礼恵
	岡山大学病院	小児神経科	医員	榎本 早也香
	岡山大学病院	小児神経科	医員	住友 裕美
	岡山大学病院	小児神経科	医員	川合 裕規
	岡山大学病院	小児神経科	医員	永田 徹

### 共同研究施設

大阪大学大学院医学系研究科小児科学	准教授	窪田 拓生
大阪府立母子医療センター研究所環境衛生部門	部長	道上 敏美
北海道医療大学薬学部衛生薬学講座	教授	浜上 尚也
北海道医療大学薬学部衛生薬学講座	准教授	小林 大祐
帝京大学薬学部臨床分析学	准教授	三枝 大輔
その他、87施設		

## 1. 研究の概要

### 1) 研究の背景および目的

低ホスファターゼ症は、*ALPL* 遺伝子の異常のため、アルカリホスファターゼという酵素が充分働かず、骨の症状（骨が充分作られない、骨折しやすい）や神経の症状（けいれん、発達の遅れ）などがみられる病気です。検査では血清アルカリホスファターゼが低く、また尿中ホスホエタノールアミンが高いことが分かっています。

最近、低ホスファターゼ症で、血清ピリドキサルリン酸（PLP、活性型ビタミンB6）が高いことが報告されています。PLPはアルカリホスファターゼによりピリドキサル（PL）に変換されて脳内に運ばれますが、低ホスファターゼ症ではPLが充分作られないため、PLPが脳に充分入れないと考えられています。脳内でPLPが不足するとけいれんが起りやすくなるので、PLPは低ホスファターゼ症の神経症状と

関連があるのではないかと考えられています。しかし、血液や中枢神経系（脳と脊髄）で PLP と PL が実際どのようになっているのかは分かっていません。また、ホスホエタノールアミンと PLP 以外にピロリン酸という物質の濃度が高いという報告もありますが、これら以外に低ホスファターゼ症で異常がみられる物質は分かっていません。

この研究の目的は、低ホスファターゼ症の患者さんで血液と髄液中の PLP を測定し、これらが低ホスファターゼ症の診断や治療効果の評価に有用かどうかを解明することです。また、低ホスファターゼ症の診断や治療効果の評価に役立つ物質で、従来知られていない物質の探索も行います。

## 2) 予想される医学上の貢献及び研究の意義

この研究を行うことにより、診断や治療効果の評価指標としての PLP と PL の意義が明らかになり、低ホスファターゼ症の診断と治療の効率化という医学上の貢献がなされることが考えられます。また、診断や治療効果の評価に役立つ新しい物質が発見されれば、新しい治療法の開発に貢献できる可能性があります。

## 2. 研究の方法

### 1) 研究対象者

岡山大学病院小児神経科において「小児神経疾患における代謝物質の分析」研究に参加された方を研究対象とします。

### 2) 研究期間

2015年12月23日～2026年3月31日

### 3) 研究方法

岡山大学病院小児神経科において「脳炎・脳症等の小児神経疾患における代謝物質の分析」研究に参加された方で、研究者が診療情報をもとにビタミン B6 (PLP、PL) の測定データ、メタボローム（網羅的代謝物質）解析の測定データを取り出します。測定がまだであれば、保存されている試料を用いて測定を行います。これらの測定データを低ホスファターゼ症患者の測定データと比較することにより、低ホスファターゼ症に特徴的な代謝物質の異常を探します。

### 4) 使用する試料

この研究に使用する試料として、すでに保存されている血清 0.5mL と髄液 0.5mL 使用させていただきますが、氏名、生年月日などのあなたを直ちに特定できる情報は削除し使用します。また、あなたの情報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。

### 5) 使用する情報

この研究に使用する情報として、カルテから以下の情報を抽出し使用させていただきますが、氏名、生年月日などのあなたを直ちに特定できる情報は削除し使用します。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。

- ・ 年齢、性別、家族歴、既往歴
- ・ 診察所見、治療内容、血液・尿・髄液・画像・心電図・脳波・肺機能・染色体の検査データ

### 6) 外部への試料・情報の提供

この研究に使用する試料・情報は、上記の共同研究機関に提供させていただきます。提供の際、氏名、生

年月日などのあなたを直ちに特定できる情報は削除し、提供させていただきます。

#### 7) 試料・情報の保存、二次利用

この研究に使用した試料・情報は、研究の中止または研究終了後5年間、岡山大学病院小児神経科内で保存させていただきます。電子情報の場合はパスワード等で制御されたコンピューターに保存し、その他の試料・情報は施錠可能な保管庫に保存します。なお、保存した試料・情報を用いて新たな研究を行う際は、倫理委員会にて承認を得ます。

#### 8) 研究計画書および個人情報の開示

あなたのご希望があれば、個人情報の保護や研究の独創性の確保に支障がない範囲内で、この研究計画の資料等を閲覧または入手することができますので、お申し出ください。

また、この研究における個人情報の開示は、あなたが希望される場合にのみ行います。あなたの同意により、ご家族等（父母（親権者）、配偶者、成人の子又は兄弟姉妹等、後見人、保佐人）を交えてお知らせすることもできます。内容についておわかりになりにくい点がありましたら、遠慮なく担当者にお尋ねください。

この研究は氏名、生年月日などのあなたを直ちに特定できるデータをわからない形にして、学会や論文で発表しますので、ご了解ください。

この研究に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。また、あなたの試料・情報が研究に使用されることについてご了承いただけない場合には研究対象としませんので、2024年9月30日までの間に下記の連絡先までお申し出ください。この場合も診療など病院サービスにおいて患者の皆様には不利益が生じることはありません。

#### <問い合わせ・連絡先>

岡山大学病院 小児神経科

氏名：秋山倫之

電話：086-235-7372（平日8時30分～17時00分）

ファックス：086-235-7377