

西暦2013年1月～2025年6月にADH5/ALDH2欠損症

(AMeD症候群)と診断された方へ

「ADH5/ALDH2欠損症(AMeD症候群)の病態進行と治療に関する

観察研究」へのご協力のお願い

1 研究の概要

【研究の背景・目的】

ADH5/ALDH2欠損症(別名、AMeD症候群)は、体の中に自然にできる「ホルムアルデヒド」という有害物質を分解できなくなることで発症する、遺伝性の病気です。この病気の患者さんは、子どもの頃から骨髄の働きが悪くなる「骨髄異形成症候群」や「白血病」などを発症することがあり、その治療として造血幹細胞移植が行われることがあります。しかし、病気の進み方や移植の効果・副作用などについては、これまで詳しく調べられてきませんでした。

そこで、この研究では、これまでに診断・治療を受けた患者さんの診療記録などをもとに、病気の特徴や治療の効果を詳しく調べ、今後より良い治療方法につなげることを目指しています。

【研究の対象となる方】

2013年4月～2025年6月の間に当院を受診し、ADH5/ALDH2欠損症と診断を受けて、検査や治療を行った患者さんを対象としています。

【研究期間】

この研究の実施を許可された日から西暦2028年3月31日まで

ご自身またはご家族がこの研究の対象者に該当すると思われる方で、ご質問等がある場合は、「7 相談やお問合せがある場合の連絡先」へご連絡ください。また、試料・情報をこの研究に使ってほしくない場合もご連絡ください。その時点であなたの試料・情報を研究対象から取り除きます。ただし、研究の進捗状況によっては、あなたの試料・情報を取り除くことができない場合があります。

この研究は、名古屋市立大学医学系研究倫理審査委員会の審査を受け承認されたうえで、香川大学医学部長から実施の許可を受けています。また、この研究が適正に実施されているか、継続して審査を受けます。

この委員会にかかる規程等は、以下のWebサイトでご確認いただけます。

【名古屋市立大学病院臨床研究開発支援センター “患者の皆様へ”】

URL：<https://ncu-cr.jp/patient>

2 研究の方法

この研究では、研究対象の方の診療情報を電子カルテから収集して利用します。共同研究機関や既存試料・情報の提供のみ行う施設において収集した情報は、郵送や電子メールにより研究代表機関である名古屋市立大学に提供します。名古屋市立大学においてデータをとりまとめ、疾患の特徴や治療に関する統計学的な解析を行います。提供された情報は、名古屋市立大学が責任を持って管理します。利用可能な既存の血液検体が保存してある場合は、宅配便（冷蔵あるいは冷凍）により名古屋市立大学に提供して、血中のホルムアルデヒド濃度を測定します。

この研究で集めた情報は、将来、ホルムアルデヒドが生体に及ぼす影響に関する研究に使用することが予想されます。その場合は、改めてその研究の研究計画書について倫理審査委員会に意見を聴き、研究機関の長の許可を得たうえで研究を行います。また、その研究に用いる際には、研究についての情報を下記の Web サイトに公開します。

【名古屋市立大学病院臨床研究開発支援センター “臨床研究に関する情報公開について”】

https://ncu-cr.jp/patient/clinical_research/clinical_research_cont-2

3 この研究で用いるあなたの試料・情報の内容について

この研究では、あなたが診断を受けてから、以下の診療情報および既存の試料を利用します。

- ・背景情報：年齢、性別、身長・体重、現病歴、既往歴、家族歴、発育歴（成長曲線）、精神運発達検査歴、疾患の遺伝型
- ・病歴：発症日、診断日、骨髓不全発症日、骨髓異形成症候群発症日、急性白血病発症日、
- ・合併症の有無：低身長、発育不全、小頭症、精神発達遅滞、皮膚異常、外表奇形、骨格奇形、中枢神経の構造異常、中枢神経疾患（熱性けいれん/てんかん）、内分泌異常
- ・血液検査所見：白血球数、芽球数、好中球数、リンパ球数、単球数、血小板数、赤血球数、ヘモグロビン値、網状赤血球数、ヘモグロビン F
- ・骨髓検査所見：骨髓有核細胞数、眼級数、各系統における異形成の有無と種類、骨髓細胞の染色体検査結果、FISH の結果
- ・その他の検査：染色体脆弱性試験結果、テロメア長解析結果
- ・薬物療法歴：治療薬、投与量、治療開始日
- ・移植関連情報：移植日、ドナー種類、HLA 情報、幹細胞の種類、輸注細胞数、前処置の薬剤（放射線）と投与量、GVHD 予防法
- ・移植後経過と合併症：生着日、GVHD (grade、治療)、ウイルス再活性化（ウイルスの種類、治療）、感染症（種類、治療）、移植関連合併症（肝中心静脈閉塞症、肝類洞閉鎖症候群、血栓性微小血管障害、閉塞性細気管支炎、閉塞性細気管支炎を伴う器質化肺炎）、キメリズム、生着不全、再発、ドナーリンパ球輸注の有無、その他の急性期および晚期合併症
- ・転帰：最終観察日、あなたの健康状態の経過、諸臓器合併症の有無
- ・生体試料：血液

4 研究の実施体制

この研究は、名古屋市立大学を中心として、複数の研究機関が共同で実施します。実施体制は以下の通りです。

	研究機関の名称	研究責任者	研究機関の長
研究代表機関	名古屋市立大学	濱田 太立	郡 健二郎
共同研究機関	名古屋大学	高橋 義行	丸山 彰一

また、本研究は複数の施設より、既存試料・情報の提供を受けて実施します。

5 個人情報等の取り扱いについて

あなたの試料・情報は、氏名等の個人を特定する内容を削除し、代わりに符号をつけた状態で取り扱います。また、この研究の成果を学術雑誌や学会で発表することがありますが、その際も、そこに含まれるデータがあなたのものであると特定されることはできません。

6 この研究の資金源および利益相反について

企業等の関与により研究の公正さが損なわれる可能性がある状態のことを、「利益相反」といいます。企業等から研究資金の提供を受けている場合等には、利益相反を適切に管理する必要があります。

この研究は、日本学術振興会の科学研究費助成事業（科研費）および国立研究開発法人日本医療研究開発機構（AMED）の研究費により実施するものであり、企業等からの資金の提供はありません。利益相反の状況については、名古屋市立大学大学院医学研究科医学研究等利益相反委員会に必要事項を申告し、適切に管理しています。

また、共同研究機関においても各機関の規程に従い、適切に対応しています。

7 相談やお問合せがある場合の連絡先

この研究について知りたいことや、ご心配なことがありましたら、遠慮なくご相談ください。また、この研究の計画について詳しくお知りになりたい場合は、研究に参加している他の方の個人情報や研究の知的財産等に影響しない範囲で、資料をお渡ししたり、お見せしたりすることができます。

また、この研究にあなたの試料・情報が利用されることや、他の研究機関へ提供されることを希望されない場合は、電話によりご連絡ください。

【連絡先】

名古屋市立大学大学院医学研究科ウイルス学分野

電話番号： 052-853-8191

（対応可能な時間帯） 平日 9 時から 17 時まで

対応者： 濱田 太立

【既存試料・情報の提供のみを行う機関の連絡先】

香川大学医学部附属病院 小児科

電話番号： 087-898-5111

（対応可能な時間帯） 平日 9 時から 17 時まで

対応者： 福家 典子

【研究代表機関】

研究機関名： 名古屋市立大学大学院医学研究科

研究代表者： ウィルス学分野・濱田 太立

連絡先： 052-853-8191