大阪大学大学院医学系研究科　小児科学

自主臨床研究

腎臓・骨代謝研究グループ

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に関する研究

研究の対象	当科を受診し、低ホスファターゼ症と診断された、0歳以上65歳未満の患者
研究目的・方法	低ホスファターゼ症（HPP）は，ALPL遺伝子異常による組織非特異性アルカリホスファターゼ（TNSALP）の活性低下により，骨格系、神経系等において種々の症状（骨の低石灰化，痙攣等）を来たす先天性疾患である。近年，HPPにおいてTNSALPの基質の一つであるピリドキサールリン酸（PLP，活性型ビタミンB6）の高値が報告されている。また、TNSALPの活性低下によるPLPのピリドキサール（PL）への変換低下によって、中枢神経系のPLP欠乏による痙攣発作が引き起こされる。したがって、血液・髄液中のPLP、PLは本症の診断や重症度判定に有用である可能性がある。さらに、本邦で治療薬としてアスホターゼアルファ（ASF）が承認され，治療効果のモニタリングにおけるPLPの有用性が期待される。 本研究では，HPP患者で，ASFによる治療前および治療中における血液・髄液中のPLPとPLの臨床的意義を確立することを目的とする。血清採取は，ASFによる治療開始前，治療開始後の通常の診療目的で採血・髄液検査が行われる際にのみ行う。 研究期間：2016年02月02日 ～ 2022年03月31日
研究に用いる試料・情報の種類	情報：年齢、性別、病歴、血液検査、尿検査、髄液検査、画像検査、遺伝子検査、治療内容　等 試料：血液、髄液
外部への試料・情報の提供	匿名化された試料が共同研究機関に提供されます。共同研究機関へのデータの提供は、特定の関係者以外がアクセスできない状態で行います。対応表は、当科の研究責任者が保管・管理します。

研究組織	岡山大学　秋山 倫之 岡山大学　塚原 宏一 大阪母子医療センター　道上　敏美

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、試料・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ませんので、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：
大阪大学大学院医学系研究科　小児科学
窪田　拓生
吹田市山田丘２－２
０６－６８７９－３９３２

研究責任者：
大阪大学大学院医学系研究科　小児科学
大薗　恵一

研究代表者：
岡山大学大学院医歯薬学総合研究科　発達神経病態学
秋山 倫之