

X染色体連鎖性低リン血症性くる病・骨軟化症（XLH）の

患者さんを対象とした臨床研究について

① 研究の背景と目的

遺伝性低リン血症性くる病・骨軟化症は、遺伝子の変異によってFGF23というリンの排泄を増やすホルモンが異常に増加することで、血中のリン濃度が低下します。骨の発育と強化に必要なリンが足りなくなることで骨の痛み、軟化が生じ、骨が曲がりやすくなる病気です。

しかし、遺伝子の変異がどのようにしてFGF23を増やすのかは、現時点でははっきりとは解明されていません。

また、遺伝性低リン血症性くる病は、原因となる遺伝子により分類されますが、そのほとんどがPHEX遺伝子という遺伝子の変異で起こる、XLHと呼ばれる病気です。XLHの発症は約2万人に1人程度といわれているきわめてまれな病気です。

主な治療法としては経口リン製剤と活性型ビタミンD製剤の併用がありますが、血液中のカルシウム濃度が上昇し、腎臓の組織にカルシウムが蓄積したり腎臓に結石が形成されたりすることがありますので、リン製剤と活性型ビタミンD製剤の投与量を注意深く調節する必要があります。

この病気は非常にまれであり患者さんの人数も少ないことから、詳しいデータが少なく、解明されていないことが多くあります。本研究は、治療内容、症状の変化、患者さんの身体・精神的・経済的な負担などを、既存の治療薬だけではなく、新しい治療薬の影響も含めて長期的に観察することで、この病気の医学的な特徴・経過を調べ、より良い治療を行うことを目的として計画しました。

② 研究の方法

研究期間中は1~2年に1回、規定の検査・評価により観察を行います。

研究参加中にブロスラブによる治療を開始する場合は、治療開始前、3ヶ月後、6ヶ月後、1年後〜と観察を続けます。

【主な検査・評価項目】

※以下の検査・評価項目は一部です。患者さんの年齢によって項目は変更となります。

- ・身長、体重、血圧測定
- ・X線検査
- ・血液、尿検査
- ・座高、腕長、脚長の測定
- ・運動機能検査
- ・アンケート調査

③ 研究の対象

- ① 医師により XLH と診断された方で、かつ以下の基準を 1 つ以上満たす方
 - ・ PHEX 遺伝子の変異が確認された方
 - ・ X 連鎖遺伝関係を有する血縁家族のいずれかに PHEX 遺伝子変異が確認されている方
 - ・ FGF23 の値が 30 pg/mL を超えていることが確認された方
- ② 過去、もしくは現在、くる病・骨軟化症の身体所見または検査所見を有する方
- ③ 本人より文書同意が取得された 18 歳以上の患者さん、親または法定保護者の文書同意が取得された 18 歳未満の方

④ 研究期間

研究実施期間：2018 年 4 月 1 日～2028 年 12 月 31 日

症例登録期間：2018 年 4 月 1 日～2022 年 4 月 30 日

観察期間：登録時～2028 年 4 月 30 日

⑤ 研究組織

研究責任者：北岡 太一（医誠会国際総合病院小児科 部長）

研究分担者：大藪 恵一（医誠会国際総合病院難病医療推進センター センター長）

齋藤 広幸（医誠会国際総合病院小児科）

中道 龍哉（医誠会国際総合病院小児科）

⑥ 研究の参加・辞退、詳細情報等について

本研究の参加者募集は終了しています。

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。

また、この研究の情報は、以下のデータベースで公開しています。尚、研究参加者個人が特定される情報は公開されません。

- 大学病院医療情報ネットワーク研究センター（UMIN）

（<http://www.umin.ac.jp/ctr/index-j.htm>）

- ClinicalTrials.gov（クリニカルトライアルズ・ドット・ゴブ）

（<https://clinicaltrials.gov/>）

なお、本研究への参加はいつでも撤回することができます。この研究への参加を撤回されても、治療内容は変わりません。研究参加者が不利な扱いを受たり、この研究に参加しない場合に受けるべき利益を失うことはありません。

【お問い合わせ先】

医誠会国際総合病院小児科 北岡 太一

大阪市北区南扇町 4-14

0570-099-166

cr-support@holonicsystem.com

第一版 2024 年 6 月 12 日