

## 神経型ゴーシェ病患者を対象とした

### アンブロキシソール塩酸塩を用いたシャペロン療法（J-ACT 試験）

#### ① 研究の背景と目的

ゴーシェ病は糖脂質を分解する酵素（グルコセレブロシダーゼ）が生まれつき十分に作られないため、分解されない糖脂質が中枢神経（脳）や肝臓、脾臓、骨髄などに過剰に蓄積することで様々な症状を発症する先天代謝異常症です。わが国では、不足している酵素を点滴で補充する酵素補充療法と、分解されずに蓄積してしまう糖脂質が体の中で作られる過程を阻害することで、更なる糖脂質の蓄積を軽減する基質合成抑制療法の二つの治療法が保険診療で実施可能ですが、いずれの治療法も中枢神経には効果がありません。日本人の患者さんの約65%は何らかの神経症状を発症することから、中枢神経に効果がある治療法の開発が強く求められています。そこで、本研究ではゴーシェ病の神経症状の進行抑制・改善を目指す治療法の開発を目的として、アンブロキシソール塩酸塩という飲み薬の安全性ならびに有効性を検証する特定臨床研究を実施します。（注：現在、本研究は新規患者様の組み入れは行っていません）

#### ② 研究の方法

研究期間中は1年に1回、規定の検査・評価により観察を行います。主な検査・評価項目は以下で、患者さんの年齢や状態によって項目は変更となります。

- ・身長、体重、バイタル
- ・血液、尿検査
- ・心電図
- ・腹部CT
- ・QOL 調査など

#### ③ 研究の対象

以下の選択基準をすべて満たす患者さんが対象となります。

（注：現在、本研究は新規患者様の組み入れは行っていません）

- ① リンパ球又は培養皮膚線維芽細胞の酵素活性に低下が認められ、かつ遺伝学的にゴーシェ病と診断された方
- ② 神経症状を有する方
- ③ 本研究の参加にあたり、十分な説明を受けた後、十分な理解の上、本人あるいは代諾者の自由意思による文書同意が得られた方

#### ④ 研究期間

研究実施期間: jRCT 登録日～2025 年 12 月

#### ⑤ 研究組織

研究責任者: 成田綾 (医誠会国際総合病院小児科 部長)

研究分担者: 酒井規夫 (医誠会国際総合病院 小児科、難病医療推進センター 副センター長)

#### 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。

● Japan Registry of Clinical Trials: jRCT ( <https://jrct.niph.go.jp/re> )

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 成田綾

〒530-0052

大阪市北区南扇町 4-14

0570-099-166

第1版 2024 年 8 月 13 日