

我が国のハッチンソン・ギルフォード症候群およびプロセッシング不全型ラミノパチ

一患者に対するロナファルニブ治療の観察研究研究

① 研究の背景と目的

ハッチンソン・ギルフォード・プロジェリア症候群(以下 HGPS と略します。)は、遺伝性の早老症の中でも、症状が特に重い病気であり、生まれた直後より重度の成長障害、脱毛、小さい顎、老化したような顔つき、皮下脂肪の減少、皮膚の変化、手や足の関節の拘縮(硬くなり動かしづらくなること)などの症状があります。動脈硬化(血管が硬くなる病気)の合併により、平均寿命は 14.5 歳と報告されています。全世界で 350-400 人の HGPS 患者さんが報告されています。日本では難病研究班の全国調査で約 10 人の患者さんが確認されている、希少疾患(患者数が極めて少ない病気)と言われています。この病気は 2019 年に指定難病に認定されました。

治療は、これまでは老化に対する対症療法(症状を軽減する)治療であり、病気そのものの進行を抑える根本的な治療はありませんでしたが、アメリカで 2020 年にファルネシル転移酵素阻害薬(ロナファルニブ)が医薬品として承認されました。この薬は、HGPS だけでなく、プロセッシング不全性のプロジェロイド・ラミノパチーという病気にも使用が認められています。Gordon LB らの報告によりますと、この飲み薬により、約2年間の観察期間で死亡率の低下があったと報告されています。日本においても 2024 年に厚生労働省から医薬品として使用許可が下りました。

私達の研究では、極めてまれな病気である HGPS およびプロセッシング不全性のプロジェロイド・ラミノパチーの全国の患者数や症状の経過などの現状を把握し、基礎資料(おおもとのデータ)とする必要があると考え、患者さんの全国実態調査を行うことを目的とし、2022 年 7 月から国内の 1513 の診療科に一次調査(HGPS 患者さんの診療をした経験があるか)を行い、986 の診療科(回答率 65.17%)から回答を得ました。

一次調査で回答のあった、HGPS の患者さん、HGPS 疑いの患者さん、それ以外のラミノパチーの診療数を把握し、その診療科が属する施設に 2023 年 12 月から二次調査のお願いをしてさらに詳しい実態調査を行いました。

その中で、今回そのロナファルニブ(ゾキンヴィ®)という新しい薬を使用する日本の患者さんの、薬の効果の評価をし、これから診断される HGPS 患者さんの症状改善や、死亡率の低下につながり、患者さんやその家族へ貢献できればと考えております。

② 研究の方法

この研究は、ロナファルニブ(ゾキンヴィ®)を使用されるハッチンソン・ギルフォード・プロジェリア症候群の患者さん、プロジェロイド・ラミノパチー(ZMPSTE24 異常症など)の患者さんを対象として調べることを目的としています。ロナファルニブ(ゾキンヴィ®)を使用して、症状の改善、血液検査のデータ、画像のデータなど、効果を調べるため、使用前、使用半年後、1年後、1年半後、2年後、2年半後、3年後、3年半後、4年後、4年半後、5年後と、半年ごとに調査を行います。途中2年経過時点で中間報告を行う予定です。

③ 研究の対象

2024年5月より新規薬剤ロナファルニブ(ゾキンヴィ®)販売開始に伴い、国内でロナファルニブを使用開始したHGPS、およびプロセッシング不全性のプロジェロイドラミノパチー(ZMPSTE24 異常症)患者

④ 研究期間

実施許可日から 2028年3月31日まで

⑤ 研究組織

研究責任者: 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)
研究分担者: 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し出下さい。

また、この研究への参加に同意した後にいつでも同意を撤回することができます。同意の撤回を希望される場合は、遠慮なく担当医師にお伝えください。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。

【お問い合わせ先】

医誠会国際総合病院 小児科

齋藤 広幸

中道 龍哉

〒530-0052

大阪市北区南扇町 4-14

電話:0570-099-166(代表番号)

第1版 2024年8月1日