

研究課題：

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の有効性及び安全性を評価する2コホート、非無作為化、多施設共同研究（Japan-Ambroxol Chaperone Study: J-ACT study）

1. 研究の目的

- 1) 神経型ゴーシェ病においてとしたアンブロキシソール塩酸塩（ABX）を用いたシャペロン療法の単独投与の有効性、安全性及び忍容性を検討する。
- 2) 神経型ゴーシェ病においてとした ABX を用いたシャペロン療法と酵素補充療法の併用療法の有効性、安全性及び忍容性を検討する。

2. 研究の方法

多施設、非対照、オープンラベル

3. 研究期間

2025年12月まで

4. 研究に用いる資料・情報の種類

【有効性に関する評価項目】

- 1) 主要評価項目
髄液中グルコシルスフィンゴシン濃度
- 2) 副次評価項目
 - (1) リンパ球 β -グルコセレブロシダーゼ活性
 - (2) 瞳孔機能評価
 - (3) てんかん発作の回数及び発作持続時間
 - (4) ミオクローヌス評価
 - (5) 日常生活動作の評価
 - (6) ヘモグロビン値、血小板数、アンジオテンシン変換酵素値
 - (7) 肝脾容積の評価
 - (8) 骨の評価 骨 MRI、骨塩定量検査
 - (9) 全般改善度評価
 - (10) QOL 評価 EQ-5D-5L

【安全性に関する評価項目】

有害事象

【探索的評価項目（薬物動態評価項目）】

- 1) 血清中 ABX 濃度
- 2) 髄液中 ABX 濃度及び移行率

5. 外部への資料・情報の提供、研究成果の公表

資料・情報の提供先：鳥取大学医学部附属病院 脳神経小児科
研究成果の公表：上記施設から投稿論文として公表される予定

6. 研究組織

研究代表施設：鳥取大学医学部附属病院 脳神経小児科

7. お問い合わせ先・研究への参加を希望しない場合の連絡先

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、資料・情報が当該研究に用いられることについて患者様もしくは患者様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、2025年12月28日まで下記の連絡先へお申出ください。その場合でも患者様に不利益が生じることはありません。

地方独立法人埼玉県立病院機構
埼玉県立小児医療センター
医事担当（代表 048-601-2200）