

【情報公開文書】

作成日 2026 年 5 月 日
(最終更新日20 年 月 日)

受付番号：I2026-070

課題名：SSADH 欠損症における臨床像とバイオマーカーの関連解析に関する多施設共同研究

1. 研究の対象

2011年1月から2026年6月までに本邦で診療したSSADH欠損症の方
2026 年 7 月以降に本邦で診断がついた SSADH 欠損症の方
15歳未満で発症した方を対象としますが、調査時の年齢は問いません。

2. 研究期間

2026 年 7 月 14 日（研究実施許可日）～2029 年 9 月 30 日

3. 試料・情報の利用及び提供を開始する予定日

当院で試料・情報の利用を開始する予定日及び外部への提供を開始する予定日は以下の通りです。

利用開始予定日： 2026 年 7 月 14 日

提供開始予定日： 2026 年 7 月 14 日

4. 研究背景・目的

コハク酸セミアルデヒド脱水素酵素欠損症（succinic semialdehyde dehydrogenase deficiency、SSADH 欠損症）は、脳の働きに関わる GABA という物質の代謝が上手くいかなることで起こる病気です。主な症状として、乳幼児期からの発達の遅れ、筋肉の弱さ、てんかん、体のバランスのとりにくさ、睡眠の問題、自閉スペクトラム症などが見られます。症状の重さや現れ方は人によって大きく異なり、まれに重い脳症のような経過をたどることもあります。この病気はとても稀なため、その自然歴や予後に関してはまだ十分には分かっていません。

また体内に、GABA、GHB といった物質がたまりやすいことが知られていますが、それらの量と症状の重さとの関係については、まだはっきりしていないのが現状です。

本研究では、SSADH 欠損症の患者さんを対象として、多施設共同により臨床情報を収集し、SSADH 欠損症の臨床像および自然歴を明らかにします。また血液、尿、髄液も収集し、GHB や GABA の量を調べ、それらが病気の状態とどのように関係しているかを明らかにし、重症度を評価できる指標づくりにつなげることを目的とします。

5. 研究方法

該当する患者さんがいる施設に対してアンケートを行い、臨床情報の収集を行います。臨床情報は医師がカルテ等の記録を調べます。さらに検体が使用可能な患者さんにおいて、血液・尿・髄液などの検体を用い、疾患バイオマーカーの解析を行います。過去の検体を用いる場合は、診療目的で採取され凍結保存された血清・尿・髄液の残りの検体を使用します。新しい検体を用いる場合は、通常の診療行為として血液・尿・髄液を採取する際に、研究に使用する分をあわせて採取します。これらの検体は、誰のものか分からないようにするため番号をつけた後に、自治医科大学小児科（責任者：小坂仁）へ送付され、物質の測定を行います。

6. 研究に用いる試料・情報の種類

情報：年齢、性別、既往歴、家族歴、発症年齢、診断年齢、初発症状、てんかん・知的障害・運動障害・運動失調・腱反射低下・神経発達症・睡眠障害・脳症合併の有無と詳細、治療歴、検査所見、予後
試料：血液、尿、髄液

7. 外部への試料・情報の提供

試料は個人が特定できないよう氏名等を削除し、郵送により共同研究機関へ提供します。対応表は、当院の研究責任者が保管・管理します。

8. 研究組織

＜研究代表者＞

東京科学大学 小児科 水野朋子

＜共同研究機関＞

自治医科大学 小児科学 小坂仁

静岡てんかん神経医療センター 小児科 山口解冬

岡山大学病院 小児神経科 柴田敬

＜既存試料・情報の提供のみを行う機関＞

大阪発達総合療育センター 小児科 渡辺陽和

神奈川県立こども医療センター 神経内科 後藤知英

埼玉医科大学総合医療センター 小児科 水田桂子

豊田厚生病院 小児科 梶田光春

9. 利益相反（企業等との利害関係）について

利益相反とは、研究者が企業など、自分の所属する機関以外から研究資金等を提供してもらうことによって、研究結果が特定の企業にとって都合のよいものになっているのではないか・研究結果の公表が公正に行われえないのではないかなどの疑問が第三者から見て生じかねない状態のことを指します。本研究は大学の運営費を用いて行われます。また研究を実施するにあたり特定企業との利害関係はありません。本研究の実施にあたっては、本学利益相反マネジメント委員会に対して研究者の利益相反状況に関する申告を行い、同委員会による確認を受けています。この研究の結果により特許権等が生じた場合は、その帰属先は研究機関及び研究者等になります。あなたには帰属しません。

10. 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ください。

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。

当院における照会先および研究への利用を拒否する場合の連絡先：

担当者の所属・氏名：東京科学大学病院 小児科 水野朋子

連絡先：03-5803-5249

当院の研究責任者：東京科学大学病院 小児科 水野朋子
研究代表者：（東京科学大学病院 小児科 水野朋子

1 1. 苦情窓口

東京科学大学 研究推進部研究基盤推進課 生命倫理グループ
03-5803-4547（対応可能時間帯：平日9:00～17:00）