

研究名：ムコ多糖症Ⅱ型における難聴に関する後方視的研究

1. 研究の目的

1. ムコ多糖症はライソゾーム酵素の欠損により、ムコ多糖が細胞内に蓄積する先天性代謝異常症であり、難聴もきたすことが知られています。しかし、ムコ多糖症の患者さんの難聴に関する研究は国内外問わず、あまり行われていません。さらに、脳神経系の代謝にも効果があるとされている酵素補充療法（パピナフスプ アルファやイデュルスルファーゼ ベータなど）が行われるようになってからの聴力への影響はまだ報告がありません。そこで、今回、ムコ多糖症Ⅱ型の患者さんの聴力検査データについて検討することで、難聴の頻度や聴力悪化などの実態の解明および酵素補充療法などの全身的な治療が聴力にもたらす影響などを調べるため研究を計画しました。

2. 研究の方法

- ① 研究対象：当センターにて 西暦 2002 年 3 月～2025 年 10 月の期間に耳鼻咽喉科にて診療を受けたムコ多糖症Ⅱ型の患者さん
- ② 研究期間：研究機関の長の実施許可日～西暦 2028 年 3 月 31 日
- ③ 利用又は提供を開始する予定日：研究機関の長の実施許可日
- ④ 研究方法：カルテ情報や施行された聴力検査の情報を元に検討します。この研究のために新たに検査などを追加することはありません。

3. 研究に用いる試料・情報の種類

疾患名などを含めた病歴、聴力検査データ、カルテ番号、重症度、検査日、生年月、性別、中耳疾患罹患歴、鼓膜換気チューブ挿入歴、補聴器装用歴、酵素補充療法歴、移植歴、パピナフスプ アルファとイデュルスルファーゼ ベータの投与歴、投与開始日等

4. 個人情報の取り扱い

- 1) 本研究で取り扱う患者さんの個人情報は、カルテ番号は含まれません。
- 2) 本研究で取り扱う患者さんの検体や情報は、個人情報をすべて削除し、どなたのものか一切わからない形で使用します。

- 3) 患者さんの個人情報と、個人情報を削除した検体や情報を結びつける資料は、本研究の研究責任者が研究終了まで厳重に管理し、研究の実施に必要な場合のみに参照します。また研究計画書に記載された所定の時点で破棄します。

5. 研究実施機関

国立成育医療研究センター 研究責任者 耳鼻咽喉科 医長 守本 倫子
昭和医科大学藤が丘病院 耳鼻咽喉科 木勢彩香

6. 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、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ないので、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。

ただし、申出いただいた時点で研究結果が論文などで公表されていた場合等は、データが削除できないことがあります。

○照会先および研究への利用を拒否する場合の連絡先：

国立成育医療研究センター 耳鼻咽喉科 守本 倫子
住所：〒157-8535 東京都世田谷区大蔵 2-10-1
電話：03-3416-0181（内線：7088）