

- 家族性両側線条体壊死(FBSN)
- 白質ジストロフィー
- CoQ 欠損症
- 脳症
- 心脳筋症
- 白質ジストロフィー／尿細管疾患
- 乳児重症型脳筋症

#### 14. ポルフィリン症希少疾患臨床研究コンソーシアム

本研究は、以下の疾患／疾病に関するものである

- ポルフィリン症:急性間欠性ポルフィリン症(AIP)
- 異型ポルフィリン症(VP)
- 遺伝性コプロポルフィリン症(HCP)
- アミノレブリン酸デヒドラターゼ欠損性ポルフィリン症(ADP)
- 晩発性皮膚ポルフィリン症(PCT)
- 赤芽球型プロトポルフィリン症(EPP)
- 先天性ポルフィリン症 (CP)

#### 15. 原発性免疫不全症治療コンソーシアム

本研究は、以下の疾患／疾病に関するものである

- 原発性免疫不全症:重症複合免疫不全症(SCID)
- ウィスコット・アルドリッチ症候群(WAS)
- 慢性肉芽腫症(CGD)

#### 16. 脊髄小脳失調症

本研究は、以下の疾患／疾病に関するものである

- 脊髄小脳失調症:SCA 1、2、3、6

#### 17. ステロールならびにインプレノイド病コンソーシアム

本研究は、以下の疾患／疾病に関するものである

- C型ニーマン・ピック病
- スミス・レムリ・オピッツ症候群
- シェーグレン・ラルソン症候群
- メバロン酸キナーゼ欠損症
- 高IgD症候群
- 脳けん黄色腫症(CTX)
- シトステロール血症

## 18. 尿素回路異常症コンソーシアム

本研究は、以下の疾患／疾病に関するものである

- N-アセチルグルタミン酸合成酵素(NAGS)欠損症
- カルバモイルリン酸合成酵素 1 (CPS)欠損症
- オルニチントランスカルバミラーゼ(OTC)欠損症
- アルギニコハク酸合成酵素欠損症(古典型シトルリン血症)
- シトルリン欠損症(2型シトルリン血症)
- アルギニコハク酸リアーゼ欠損症(アルギニコハク酸尿症)
- アルギナーゼ欠損症(高アルギニン血症)
- オルニチントランスロカーゼ欠損症候群(HHH)

## 19. 脈管炎臨床研究コンソーシアム

本研究は、以下の疾患／疾病に関するものである

- ウェゲナー肉芽腫症(WG)
- 顕微鏡的多発血管炎(MPA)
- チャーグ・ストラウス症候群(CSS)
- 結節性多発動脈炎(PAN)
- 高安動脈炎(TAK)
- 巨細胞(側頭)動脈炎(GCA)

出典:

*Rare Diseases Clinical Research Network, HP*

<http://rarediseasesnetwork.epi.usf.edu/study-overview.htm>

*NIH News, October 5, 2009*

<http://www.nih.gov/news/health/oct2009/od-05.htm>

### 1.2.3. 臨床試験内容

#### 先天性尿素サイクル異常症: Urea Cycle Disorders Consortium

##### 5101: 尿素サイクル異常症の縦断的研究: Longitudinal Study of Urea Cycle Disorders

###### 要約:

注) *The Rare Diseases Clinical Research Network* は全ての患者を受け入れるよう尽力を注ぐ所存ではあるが、全参加希望者を受け入れる保証は出来かねる。

###### 背景:

尿素サイクル異常症を発症している者は血液からアンモニア、老廃物を除去することが出来ない。この研究の目的は、尿素サイクル異常発症者を対象に、自然経過、疾病率、死亡率の縦断的調査を実施することである。縦断的研究とは、同じ被験者を一定の期間繰り返し観察する研究デザインである。この研究では、尿素サイクル異常症を有する者がどのように成長し、どのぐらいの頻度で発症するかを観察する。調査項目は以下の通り。

1. 高アンモニア血症、発育障害、種々の腎臓および肝臓への影響を含む長期疾病の重症度の特定病理指標(specific morbid indicators)による有病率。尿素サイクル異常症の様々な病態に起因する死亡率。
2. 様々なバイオマーカー、疾病重症度、疾病の進行の相互関係。
3. 現在使用されている尿素サイクル異常症の新しい治療法の安全性と効果。

###### この研究について:

この研究は尿素サイクル異常症を有する 440 名を対象とした縦断的研究である。この研究に参加するのは、年齢、診断時期に応じ 3~12 ヶ月毎に評価する。生後 4 週以内に尿素サイクル異常症と診断された 2 歳以下の参加者は 3 ヶ月毎、3 歳以上又は生後 4 週以降で診断された者は 6 ヶ月毎、19 歳以上又は肝臓移植を受けたことのある者は 1 年毎に評価する。初回の来院は、指定の UCDC 臨床施設(リスト参照)中の 1 施設において行う。フォローアップは、参加者の居住地近くの代謝専門医による実施が可能。参加者への依頼項目は以下の通り。

- 3 日間摂取した食物を記録し、栄養士に口頭で報告する。
- 健康診断を受ける。
- 生活についてフィードバックフォームに記入する。
- 採血 (小さじ 1 ~2 杯程度)
- 採尿 (数回)

病歴を把握するために、かかりつけ(居住地)の医師による医療記録を参照する。また、知能発達を記

録するため、神経心理テストを依頼することがある。神経心理テストは、運動、ゲーム、クイズを含む。このテストにより、参加者の知能、集中力、言語能力、visual organization、記憶力、学習能力を測る。

#### 登録資格:

#### 参加可

以下の項目が一つ当てはまる者:

- N-アセチルグルタミン酸合成酵素欠損症
- カルバミル・リン酸合成酵素欠損症
- オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症
- AS deficiency (Citrullinemia: シトルリン血症),
- AL deficiency (Argininosuccinic Aciduria, ASA: アルギニノコハク酸尿症)
- ARG Deficiency (Hyperargininemia: 高アルギニン血症)
- HHH Syndrome (高アンモニア・高オルニチン・ホモシトルリン尿症候群) または ORNT Deficiency
- CTR Deficiency (Citrullinemia Type II)
- 尿素サイクル異常症の可能性が高いが診断はされていない、または診断を保留にされている。

#### 参加不可

以下の症状を有する者:

- 他の疾患による高アンモニア血症
- 希少で本件とは無関係な重症度の高い併存疾患 (例: ダウン症候群、新生児と超未熟児 (<1500 g) の脳室内出血など、脳の発達に影響する遺伝的症候群)

#### 参加方法:

この研究への参加希望者は、以下のリストにある医療機関の担当者 (Study Coordinator) へ、電話あるいはEメールで連絡を取る。

**Vanderbilt University Medical Center, Nashville, TN, Marshall Summar, MD**

Study Coordinator: Teresa Welch-Burke RN, BSN

Phone: 615.936.2089

E-mail: [teresa.welch@vanderbilt.edu](mailto:teresa.welch@vanderbilt.edu)

**Children's National Medical Center, Washington, DC, Uta Lichter-Konecki, MD, PhD**

Study Coordinator: Kara Lord, MS

Phone: 202.476.6216

E-mail: klord@cnmc.org

**Texas Children's Hospital/Baylor College of Medicine, Houston, TX, Brendan Lee, MD, PhD**

Study Coordinator: Mary Mullins RN, BSN

Office: 832.822.4263

E-mail: mullins@bcm.edu

**Rainbow Babies and Children's Hospital, Cleveland, OH, Douglas Kerr, MD, PhD**

Study Coordinator: Christine W. Heggie, R.N., N.D

Phone: 216.844.7124

E-mail: Christine.Heggie@UHhospitals.org

**Yale University School of Medicine, New Haven, CT, Margretta Seashore, MD**

Study Coordinator: Kristen DeFrancesco

Phone: 203.737.2585

E-mail: Kristin.defrancesco@yale.edu

**Children's Hospital of Philadelphia, Philadelphia, PA, Marc Yudkoff, MD**

Study Coordinator: Irma Payan, RN, PNP

Phone: 215.590.6236

E-mail: payan@email.chop.edu

**Mt. Sinai Hospital, New York, NY, George Diaz, MD, PhD**

Study Coordinator: Christina P. Guzman

Phone: 212.241.6805

E-mail: christina.guzman@mssm.edu

**The Hospital for Sick Children, Toronto, Ontario, Annette Feigenbaum FRCPC, FCCMG**

Study Coordinator: Mohammed Hussain

Phone: 416.813.7654 x2646

E-mail: mohammed.hussain@sickkids.ca

**University Children's Hospital, Zurich, Switzerland, Matthias Baumgartner, MD**

Study Coordinator: Dorothee Kleiner

Phone: +41 44 266 7310

E-mail: dorothee.kleiner@kispi.uzh.ch

**Children's Hospital Boston, Boston, MA, Susan Waisbren, PhD**

Study Coordinator: Vera Anastasoie

Phone: 617.355.7346

E-mail: Vera.Anastasoie@childrens.harvard.edu

**The Children's Hospital, Aurora, CO, Renata C. Gallagher, M.D., Ph.D.**

Study Coordinator: Shannon L. Scrivner, MS, CGC

Phone: 303.724.2353

E-mail: Scrivner.Shannon@tchden.org

**Oregon Health & Science University, Portland, OR, Cary Harding**

Study Coordinator: Yueh-Han Lin

Phone: 503.494.5313

E-mail: linyu@ohsu.edu

**Seattle Children's Hospital, Seattle, WA, J. Lawrence Merritt, II, M.D.**

Study Coordinator: Linnea Brody, BS, MPH

Phone: 206.987.3694

E-mail: linnea.brody@seattlechildrens.org

**University of California at Los Angeles, Los Angeles, CA, Stephen Cederbaum, MD**

Study Coordinator: Naghmeh Dorrani, MS, CGC

Phone: 310.825.8084

E-mail: ndorrani@mednet.ucla.edu

主任研究員:

Mark Batshaw, MD and Mendel Tuchman, MD

Children's National Medical Center

**5102: アルギニコハク酸尿症(ASA)患者を対象に、フェニル酪酸ナトリウム(Buphenyl™)と低用量アルギニン(100 mg/kg/day)の投与を、高用量アルギニン(500mg/kg/day)投与と比較し、肝機能、尿素生成、その後の一酸化窒素産生を観察する、無作為化された二重盲式の交差研究: A Randomized, Double-Blind, Crossover Study of Sodium Phenylbutyrate (Buphenyl™) and Low-Dose Arginine (100 mg/kg/day) Compared to High-Dose Arginine (500mg/kg/day) Alone on Liver Function, Ureagenesis and Subsequent Nitric Oxide Production in Patients with Argininosuccinic Aciduria (ASA)**

要約:

注)The Rare Diseases Clinical Research Network は全ての患者を受け入れるよう尽力を注ぐ所存ではあるが、全参加希望者を受け入れる保証は出来かねる。

背景:

Brendan Lee, M.D., Ph.D. (Baylor College of Medicine in Houston, Texas)による、アルギニコハク酸尿症患者を対象とした、フェニル酪酸ナトリウム(Buphenyl™)および低用量アルギニン投与と、高用量アルギニン投与の効果比較の調査研究である。

この研究について:

アルギニコハク酸尿症患者を対象とし、フェニル酪酸ナトリウム(Buphenyl™)および低用量アルギニン投与によるアウトカムの改善を測定する。この疾病を有する 12 人を対象とする。他の尿素サイクル異常症と異なり、アルギニコハク酸尿症は重篤な肝臓障害を引き起こすことがある。この肝臓障害の原因は明らかでないが、この疾病においてアルギニコハク酸の高い数値が検出されており、他の尿素サイクル異常症には見られないことから、医師達はこれを肝臓障害の原因と推測している。

この研究の目的は、フェニル酪酸ナトリウム(Buphenyl™)と低用量アルギニン投与にタンパク質制限食事法(restricted-protein diet)を並行した場合の、アルギニコハク酸尿症患者の肝臓機能への影響について精通することである。またこの研究では、低用量アルギニン単独投与と比較することで、患者が窒素を酸化窒素および尿素に変えることが出来るかを観察する。研究班は、この研究がこの疾病における最善の治療方法解明の手助けとなることを目標としている。

この研究の評価は、Texas Children's Hospital(テキサス州 ヒューストン)で行われる 2 回の来院によって行う。

登録資格:

参加可

- アルギニコハク酸尿症と確定診断された 5 歳以上の者
- Baylor College of Medicine (テキサス州 ヒューストン)への来院に同意する者
- この研究中、Dr. Brendan Lee が指示する食事制限や治療計画を継続できる者

### 参加不可

- 鬱血性心不全、重度の腎不全の病歴、あるいはナトリウム貯留または浮腫を起こす状態にある者
- プロベネシド、ハロペリドール、バルプロエート、経口コルチコステロイド剤を現在摂取中の者
- 妊婦、授乳中の者
- 現在、急性疾患の治療を受けている者
- Hyperammonemic 発症の検出を困難にする、肝臓障害を起こす、食事規則遵守を困難にする co-morbid associations を有する者。
- フェニル酪酸ナトリウムに過敏な者
- 最近 30 日以内に試験薬の投与を受けた者
- スクリーニングで使用するクレアチニン (> 1.5 mg/dl) で肝機能不全を起こす者

### 参加方法:

この研究への参加希望者は、以下のリストにある医療機関の担当者 (Study Coordinator) へ、電話あるいはEメールで連絡を取る。

**Texas Children's Hospital/Baylor College of Medicine, Houston, TX**

Study Coordinator: Mary Mullins RN, BSN

Office: 832.822.4263 or Toll free: 800.364.5437 extension 24263

E-mail: mullins@bcm.edu

**5104: 構造的磁気共鳴画像法、機能的磁気共鳴画像法および磁気共鳴分光法を用いた、先天性尿素代謝異常による神経系メカニズム損傷の評価: Assessing Neural Mechanisms of injury in inborn errors of urea metabolism using Structural MRI, Functional MRI, and Magnetic Resonance Spectroscopy**

**染色体異常(先天性、小児): Angelman, Rett, and Prader-Willi Syndromes Consortium**

**5201: レット症候群自然経過研究 / Rett Syndrome Natural History Study**

### 要約:

注) *The Rare Diseases Clinical Research Network* は全ての患者を受け入れるよう尽力を注ぐ所存ではあるが、全参加希望者を受け入れる保証は出来かねる。



この自然経過研究の目的は、臨床兆候の進行に見られる縦断的パターン、生活の質(QOL)、このコホートにおける寿命などを含むレット症候群表現型の広域スペクトラムにおける表現型-遺伝子型関連の確立である。

**登録資格:**

Classic レット症候群、Variant レット症候群の臨床基準を満たす者、あるいは、基準を満たさない者で MECP2 遺伝子突然変異(MECP2 mutations)が見られる者。年齢制限は設けない。13歳以上の参加者は年一回、12歳以下は半年に一回の来院が可能であること。

**参加方法:**

この研究への参加希望者は、以下のリストにある医療機関の担当者(Study Coordinator)へ、電話あるいはEメールで連絡を取る。

**Baylor College of Medicine, Houston, TX**

Coordinator: Judy Barrish, RN, BSN

E-mail: jobarris@texaschildrenshospital.org

Telephone: 832-822-1781

**University of Alabama at Birmingham, Birmingham, AL**

Coordinator: Jane Lane, RN, BSN

E-mail: jlane@uab.edu

Telephone: 205-934-1130

**Greenwood Genetic Center, Greenwood, SC**

Coordinator: Fran Annese, LMSW

E-mail: fran@ggc.org

Telephone: 864-941-8100

**5202: プラダーウィリ症候群と早期発症型病的肥満の自然経過臨床試験計画書: Prader-Willi Syndrome and Early-onset Morbid Obesity Natural History Clinical Protocol**

**要約:**

注) *The Rare Diseases Clinical Research Network* は全ての患者を受け入れるよう尽力を注ぐ所存ではあるが、全参加希望者を受け入れる保証は出来かねる。

この研究の目的は、a) プラダーウィリ症候群患者を対象とした成長ホルモンの効果測定 when started at difference ages b) プラダーウィリ症候群と早期発症型病的肥満の比較 c) 今後の研究のための情報

収集。この研究で得た情報は、プラダーウィリ症候群と早期発症型病的肥満を有する者の長期的な管理方法を編み出す助けになるであろう。

**登録資格:**

プラダーウィリ症候群のグループは、60歳未満、且つプラダーウィリ症候群の確定診断を受けた者。早期発症型病的肥満のグループは、30歳未満且つ a) IBW150%を超過した記録があること、または b) 4歳未満で BMI が 97%を超過した者。この研究は 5年間継続する。参加希望者は年一回、測定のために自費で所定の医療施設へ来院できること。

**参加方法:**

この研究への参加希望者は、以下のリストにある医療機関の担当者 (Study Coordinator) へ、電話あるいはEメールで連絡を取る。

**University of Florida Health Science Center, Gainesville, FL**

Coordinator: Christy Hollywood

E-mail: christyhollywood@peds.ufl.edu

Phone: 352-392-9789

**Kansas University Medical Center, Kansas City, KS**

Coordinator: Marilyn Logan

E-mail: mlogan@kumc.edu

Phone: 816-234-3290

**University of California Irvine, CA**

Coordinator: June-Anne Gold

E-mail: goldj@uci.edu

Phone: 949-824-0521

**Vanderbilt University Medical Center, Nashville, TN**

Coordinator: Elizabeth Roof, M.A., L.P.E.

E-mail: elizabeth.roof@vanderbilt.edu

Phone: 615-343-3330

**5203: アンジェルマン症候群自然経過研究 / Angelman Syndrome Natural History Study**

**要約:**

注) *The Rare Diseases Clinical Research Network* は全ての患者を受け入れるよう尽力を注ぐ所存ではあるが、全参加希望者を受け入れる保証は出来かねる。

この研究は、アンジェルマン症候群患者の自然経過、疾病率、死亡率を対象とした縦断的総合研究である。この患者を対象とした詳細な縦断的コホートデータを収集し、疾患の進行に関する深く理解し、また QOL と寿命の評価を含む患者コホートの臨床兆候の自然経過を追跡する。

**参加資格:**

この研究に該当する者は、1) アンジェルマン症候群の分子診断書を有する者 2) この研究班の主任研究員と共同研究員からアンジェルマン症候群であるという明確な臨床診断を得たが、分子欠損が確認されていない者。

**参加方法:**

この研究への参加希望者は、以下のリストにある医療機関の担当者 (Study Coordinator) へ、電話あるいはEメールで連絡を取る。

**Children's Hospital - San Diego, CA**

Coordinator: Marla Hashiguchi, RN

E-mail: [mhashiguchi@chsd.org](mailto:mhashiguchi@chsd.org)

Phone: 858-966-8940

**Baylor College of Medicine - Houston, TX**

Coordinator: Beverly Feldman

E-mail: [bfeldman@bcm.tmc.edu](mailto:bfeldman@bcm.tmc.edu)

Phone: 832-822-4301

**Greenwood Genetic Center - Greenwood, SC**

Coordinator: Fran Annese, LMSW

E-mail: [fran@ggc.org](mailto:fran@ggc.org)

Phone: 864-941-8100

1-888-GGC-GENE

Fax: 864-941-8114

**Childrens Hospital Boston - Boston, MA**

Coordinator: Janette Lawrence

E-mail: [Janette.Lawrence@childrens.harvard.edu](mailto:Janette.Lawrence@childrens.harvard.edu)

Phone: 617-355-4241

Vanderbilt University Medical Center - Nashville, Tennessee

**Coordinator: Terry Jo Bichell**

E-mail: terry.jo.bichell@vanderbilt.edu

Phone: 615-322-8093

**Consortium for Clinical Investigation of Neurological Channelopathies (CINCH): 神経疾患のチャネル病**

**5301: Andersen-Tawil 症候群: 遺伝子型と表現型の相関と縦断的研究: Andersen-Tawil Syndrome: Genotype-Phenotype Correlation and Longitudinal Study**

**要約:**

注) *The Rare Diseases Clinical Research Network* は全ての患者を受け入れるよう尽力を注ぐ所存ではあるが、全参加希望者を受け入れる保証は出来かねる。

**背景:**

Andersen-Tawil 症候群は、希少な遺伝性疾患であり、脆弱性(weakness)および生命の危険を伴う可能性のある不整脈(heart arrhythmias)の症状を起こす。多施設によるこの治療試験は、この疾患を有する任意の参加者からデータを収集し、これにより Andersen-Tawil 症候群に関する知識を深め、この症状における時間経過による変化を見極め、また各患者の遺伝子変異との関連性を見出すことを目的としている。

**この研究について:**

Andersen-Tawil 症候群を有する 50 人を被験者とした、3 年間の前向き観察研究とする。米国、カナダ、イギリスの 7 施設で参加者を登録する。参加者は 3 年連続で年一回(来院全 3 回)評価を受ける。初回は 1.5~3.5 日間の入院を要し、残り 2 回は外来で行う。参加者は以下の要領で評価を受ける。

- 病歴診断および健康診断(physical exam)
- 血液検査
- 筋力テスト
- 心機能検査 (心電図、連続心臓モニタリング: continuous heart monitoring)
- 神経伝導テスト
- 健康状態を測定するアンケート
- 症状の日記

**参加資格:**

### 参加可

- 10歳以上である。
- インフォームドコンセントに署名した。
- 以下の要件を含む Andersen-Tawil 症候群の確定診断を受けている。
  - ✓ KCNJ2 遺伝子突然変異を有する、又は
  - ✓ 以下3つの内2つの要件を満たす：
    1. 小児期の筋力低下の明らかな症状、又は脆弱性症状に見られる原因不明の低カリウム血症、又は Abnormal long-exercise nerve conduction study
    2. 心臓伝導欠陥 (Heart conduction defects)
    3. 2つ以上の身体的特徴 (耳介低位、両眼隔離、下顎低形成、inner curving of the 5th finger、webbed or conjoined fingers/toes, small hands/feet) 又は、
  - ✓ 上記3つのうち1項目が当てはまり、且つ2項目が当てはまる罹患家族を有する者

### 参加不可

- 10歳未満の者
- 1.5～3.5日間の入院、および2回の来院に対応出来ない者
- インフォームドコンセントに署名できない者

### 参加方法:

この研究への参加希望者は、以下のリストにある医療機関の担当者 (Study Coordinator) へ、電話あるいはEメールで連絡を取る。

#### **University of Rochester**

Kimberly A. Hart, M.A.

Lead Health Project Coordinator

University of Rochester School of Medicine & Dentistry

Department of Neurology

1351 Mt. Hope Avenue, Suite 203

Rochester, NY 14620

Phone: 585-275-3767

E-mail: Kim\_Hart@urmc.rochester.edu

#### **Institute of Neurology (IoN), London, UK**

Sanjeev Rajakulendran, MD

E-mail: s.rajakulendran@ion.ucl.ac.uk

#### **University of Texas Southwestern Medical Center, Dallas, TX**

Nina F. Gorham, CCRP  
Phone: 214-648-0462  
E-mail: nina.gorham@utsouthwestern.edu

**University of Kansas Medical Center, Kansas City, KS**  
Laura Herbelin, BS  
Phone: 913-588-5095  
E-mail: Lherbelin@kumc.edu

**Harvard/Brigham and Womens Hospital, Boston, MA**  
Kristen Whiteside  
Phone: 617-525-6763  
E-mail: kwhiteside@partners.org

**University of California, San Fransisco, CA**  
Kristen Wong  
Phone: 415.502.3976  
E-mail: Kristin.Wong2@ucsf.edu

**London Health Sciences Center, London, Ontario, Canada**  
Jennifer Verheyden  
Phone: 519.685.8500, x34858  
E-mail: Jennifer.Verheyden@lhsc.on.ca

**5302: 周期性失調症 (Episodic Ataxia Syndrome) : 遺伝子型と表現型の相関および縦断的研究:  
Episodic Ataxia Syndrome: Genotype-Phenotype Correlation and Longitudinal Study**

**要約:**

*注)The Rare Diseases Clinical Research Network は全ての患者を受け入れるよう尽力を注ぐ所存ではあるが、全参加希望者を受け入れる保証は出来かねる。*

周期性失調症は稀な遺伝性疾患で、めまいや協調運動失調の症候を引き起こす。この研究の目的は、この疾患を有する任意の患者からデータを収集し、周期性失調症に関するより深い理解を深め、今後の研究に役立つ様、患者の状態をデータベースに纏めることである。

**登録資格:**

総勢 100 名の登録者数を目標としている。年齢は 5 歳以上、少なくとも 2 つの特徴的な症候(pre-defined features)により周期性失調症の確定診断を受けた者、又は臨床基準は適合していないが、KCNA1 遺伝子又は CACNA1A 遺伝子突然変異を有する者。

**参加方法:**

この研究への参加希望者は、以下の医療機関の担当者 (Study Coordinator) へ、電話あるいは Eメールで連絡を取る。

Joanna C. Jen, MD, PhD

UCLA, Department of Neurology

Box 951769, 710 Westwood Plaza

Los Angeles, CA 90095

Phone: 310-825-5910

E-mail: [jjjen@ucla.edu](mailto:jjjen@ucla.edu)

**5305: Andersen-Tawil 症候群を対象としたカリウムとアセタゾールアミドの治療試験: Therapeutic Trial of Potassium and Acetazolamide in Andersen-Tawil Syndrome**

**要約:**

*注) The Rare Diseases Clinical Research Network は全ての患者を受け入れるよう尽力を注ぐ所存ではあるが、全参加希望者を受け入れる保証は出来かねる。*

**背景:**

Andersen-Tawil 症候群 (ATS) は稀有な筋疾患である。Andersen-Tawil 症候群は骨格筋および心筋を侵す。医師の間では、カリウムおよびアセタゾールアミドがこの患者にどのように作用するかが研究されている。この研究は、カリウム又はアセタゾールアミドによる、筋衰弱と心臓障害の継続時間の変化観察を目的としている。臨床 I はカリウム、臨床 II ではアセタゾールアミドによる治療の役割を理解することを目的とする。

**この研究について:**

期間は 18 週ターム 2 回とし、被験者はランダム(コイン投げ等による)に 3 週のプロックに割振られ、プラセボピルあるいは投薬を受ける。この研究の終盤で、被験者は同量の投薬あるいはプラセボピルを受ける。被験者は 45 週間(約 11 週間)研究に携わり、3 回検査訪問を行う。この研究では、約 16 名の参加者が予定されており、3 か所の病院(米国およびイギリス)で行う。被験者は以下の要領で評価される。

- 病歴と診察

- 血液検査
- 心電図
- 筋力テスト
- Telephone Diary
- 健康調査
- Telephone Contact

登録資格:

#### 参加可

以下 A-C の基準の内、2 つが当てはまる者。あるいは、本人は 1 つしか当てはまらないが、家族に 2 つ当てはまるものがある者。最終的な診断は、KCNJ2 遺伝子突然変異に依存する。

- A. 神経/筋肉: clear cut periods of brief muscle weakness that is usual with rest following action or long periods of rest. An unusual history with specific exam findings or unexplained low potassium in the blood between periods of muscle weakness or an abnormal nerve exercise test.
- B. 心臓: 異常電気周波および abnormal electrical cycle in the heart and/or extra, abnormal heartbeats
- C. 身体的特徴: 以下、2 つ以上が当てはまること:
  - 耳介低位
  - abnormal increased distance between two organs or body parts (usually between the eyes)
  - small jawbone
  - bend or curve of the fifth fingers (little fingers) towards the fourth fingers (ring fingers)
  - two or more fingers or toes are fused together

この研究へ参加を希望する患者は、神経および筋肉の症候(脱力発作)が、平均で少なくとも 1 週間に 1 度見られる者。

#### 参加不可

- 体重 20 キロ以下
- 腎不全、高血清中クレアチニン(> 1.5 mg/dl)
- 妊婦
- 腎臓結石
- 10 歳未満
- 研究規則を順守できない
- 心臓疾患、又はカリウムおよびアセタゾールアミドによる治療を受け付けない疾患を有する者



- 糖尿病
- キニジンを投薬中

**参加方法:**

この研究への参加希望者は、以下のリストにある医療機関の担当者 (Study Coordinator) へ、電話あるいはEメールで連絡を取る。

**University of Rochester**

Kimberly A. Hart, M.A.

Lead Health Project Coordinator

University of Rochester School of Medicine & Dentistry

Department of Neurology

1351 Mt. Hope Avenue, Suite 203

Rochester, NY 14620

Phone: 585-275-3767

E-mail: Kim\_Hart@urmc.rochester.edu

**5306: 筋強直症 (Nondystrophic myotonia :NDM) を対象としたメキシレチンの治療試験 第 2 段階:  
Phase II Therapeutic Trial of Mexiletine in Non-Dystrophic**

**要約:**

*注) The Rare Diseases Clinical Research Network は全ての患者を受け入れるよう尽力を注ぐ所存ではあるが、全参加希望者を受け入れる保証は出来かねる。*

Non-Dystrophic 筋強直症 (NDM) は、筋細胞タンパク質 (muscle cell proteins) の遺伝子突然変異による稀有な筋肉疾患である。臨床的に、NDM 患者には筋肉の硬直、痛み、衰弱が見られる。この疾患の症候による身体障害が多くみられる。極めて珍しい障害であるため、この患者についての臨床兆候に関する知識は乏しく、また、最善の対処方法も確立されていない。不整脈治療剤であるメキシレチンは、NDM 患者に有効であるとケースレポートから報告されており、神経科医が筋強直症患者の治療に使用することがある。カンザス大学メディカルセンター (University of Kansas Medical Center) では、全米、カナダ、イギリスの治療試験に特化した施設の協力を得て、Non-Dystrophic 筋強直症患者を対象としたメキシレチンの有効性についての検証を目的とした治療試験を実施している。

**この研究について:**

この研究は無作為化二重盲検交差研究であり、2 種類の治療期間を設けて行う: 初回 4 週間でメキシレチンによる治療、又はプラセボ (有効成分の無いメキシレチンに類似した形体の錠剤)、1 週間のインタ

ーバル、再び4週間のメキシレチンによる治療、又はプラセボ。メキシレチン投与がインターバルの前後になるかは、参加者を無作為に割当てる。参加者は勿論、研究員もこの割当てを知らされない(二重盲検)。全9週間の内、5回の検査訪問を要する。約60人の参加者を6施設に登録する。

#### 研究方法:

- カルテの再調査
- 採血
- 心電図
- 妊娠テスト(妊娠の可能性のある女性)
- アンケート
- 身体検査
- 筋力テスト
- 神経伝導研究
- 筋電図検査
- 症状を電話報告
- Taking study pills

#### 登録資格:

##### 参加可

1. 16歳以上である
2. 筋強直症とみられる臨床症状又は兆候がある
3. 筋電図検査に筋強直症の可能性が見られる。
4. Non-Dystrophic Myotonia Natural History(Non-Dystrophic 筋強直症)自然経過研究に参加している、又は遺伝子上 NDM であると確認された新規の患者。

##### 参加不可:

1. インフォームドコンセントに署名できない、あるいは署名する意思がない
2. 研究測定に支障をきたすと思われる他の神経疾患を有する
3. 遺伝的に I 型糖尿病 (CTG > 50 repeats)、あるいは II 型糖尿病が確認されている
4. 現在、心伝導系障害を有し心電図を含むエビデンスがあるが、以下の状態の制限を受けない: 悪性不整脈、あるいは心臓伝導障害(第2度房室ブロック、第3度房室ブロック、Q-T 間隔の延長、等)
5. 心疾患治療として、以下の不整脈治療剤を服用中の者: 酢酸フレカイニド、エンカイニド、ジソピラミド、プロカインアミド、キニジン、プロパフェノン、メキシレチン
6. 妊娠中である、または授乳中である
7. 現在、筋硬直症治療として、以下の投与を受けているもの: フェニトインや酢酸フレカイニド投与開

始 5 日以内、カルバマゼピン、メキシレチン 3 日以内、プロパフェノン、プロカインアミド、ジソピラミド、キニジン、エンカイニド 2 日以内

8. 永久式ペースメーカーが植え込まれている
9. 腎臓部、肝臓部の疾患、心臓疾患、発作性疾患がある
10. 筋硬直症を誘発する治療を受けている。この場合、以下の項目1つ以上を含む
  - fibrate acid derivatives,
  - HMG-CoA 還元酵素阻害薬
  - クロロキン
  - コルヒチン

**参加方法:**

この研究への参加希望者は、以下のリストにある医療機関の担当者(Study Coordinator)へ、電話あるいはEメールで連絡を取る。

Laura Herbelin, BS  
University of Kansas Medical Center  
Department of Neurology  
3599 Rainbow Blvd.  
Kansas City, KS 66160  
Phone: 913-588-5095  
E-mail: lherbelin@kumc.edu

**Vasculitis Clinical Research Consortium (VCRC)**

**5502: 巨細胞性動脈炎の治療試験計画: Longitudinal Protocol for Giant Cell Arteritis**

**要約:**

*注)The Rare Diseases Clinical Research Network は全ての患者を受け入れるよう尽力を注ぐ所存ではあるが、全参加希望者を受け入れる保証は出来かねる。*

縦断的研究により、この疾患を対照とした長期的な研究を行うことを目的とし、脈管炎患者に関する臨床および研究室情報を収集する。この縦断的研究から収集したデータは、肝炎患に関する遺伝子および原因の研究を行っている科学者に提供することで、疾患追跡や反応予測の新しい方法を見出し、治療方法の理解を深めるなどの目的で使用される。

**登録資格:**

総勢 250 人の GCA(巨細胞性動脈炎)患者を登録予定。

患者は、American College of rheumatology (米国リウマチ学会)が定める基準によって巨細胞性動脈炎の診断を受ける。診断の際、少なくとも3項目の事前診断基準を満たしていること。

参加方法:

この研究への参加希望者は、以下のリストにある医療機関の担当者 (Study Coordinator) へ、電話あるいはEメールで連絡を取る。

**Boston University School of Medicine, Boston, MA**

Jess Martin

Study Coordinator

E-mail: [jmartin@bu.edu](mailto:jmartin@bu.edu)

Phone: 617-414-2507

**Cleveland Clinic Foundation, Cleveland, Ohio**

Katherine Tuthill

Study Coordinator

E-mail: [tuthillk@ccf.org](mailto:tuthillk@ccf.org)

Phone: 216-444-5257

**Mayo Clinic College of Medicine, Rochester, MN**

Jane Jaquith

Study Coordinator

E-mail: [jaquith.jane@mayo.edu](mailto:jaquith.jane@mayo.edu)

Phone: 507-284-4502

**Johns Hopkins Vasculitis Center, Baltimore, MD**

Cynthia Bethea

Study Coordinator

E-mail: [cbethea3@jhmi.edu](mailto:cbethea3@jhmi.edu)

Phone: 410-550-4390

**St. Joseph's Healthcare, Hamilton, ON**

Sandra Messier, RCT

Vascular Medicine Research Coordinator

E-mail: [smessier@stjoes.ca](mailto:smessier@stjoes.ca)

Phone: 905-522-1155 Ext. 35873