

## 件名

成人型シトルリン血症の新規治療法に向けた臨床研究のご案内

## 臨床研究の概要

この研究は、成人型シトルリン血症の患者さんに対して、LOLA（L-オルニチン L-アスパラギン酸）内服薬の臨床研究を行うことで有効性と安全性を確認し、新たな治療選択肢となりうるかどうかを検討する臨床研究です。現在、この研究に参加される患者さんを募集しています。

臨床研究とは、病気の予防方法、診断方法および治療法の改善、病気の原因の理解、患者さんの生活の質の向上を目的として実施される医学研究です。

## 主な参加基準

この臨床研究にご参加いただける方は、成人型シトルリン血症（CTLN2）の患者さんで、以下の基準を満たし、さらに除外基準のいずれにも該当しない方です。

- ・年齢が 20 歳以上の方
- ・SLC25A13 遺伝子変異が同定、あるいは肝臓の免疫プロット解析でシトルリン蛋白の欠損を証明できた方
- ・血漿アンモニアが  $70 \mu\text{g/dL}$  以上、または血漿シトルリン値が  $40 \text{ nmol/mL}$  以上の方
- ・本研究参加にあたり十分な説明を受けた後、患者さんご本人の自由意志に基づき文書による同意をして頂いた方

## 除外基準

- ・以前に肝移植治療を受けた方
- ・腎障害（血清クレアニチン濃度が  $2 \text{ mg/dL}$  以上）のある方
- ・肝臓癌を併発し現在治療中の方
- ・妊娠中あるいは授乳中の方

## 臨床研究の方法

LOLA3-6g を 1 日 3 回、毎食後に経口投与していただきます。

## 臨床研究の流れ

LOLA を初めて服用していただく時は担当医師が状態をいつでも確認することが出来るよう、10 日間の入院が必要となります。その後 3 ヶ月間の経過観察後、再度 3 日間入院していただきます。LOLA は計 6 ヶ月服用していただく予定です。研究期間中この他に 4 回の通院があります。

### 適合性の検査、臨床研究のスケジュール、経過観察等の実施

	文書同意/ 適格判断	初回入院 (10日間) 入院日は同意取得後28～60日以内、月曜または木曜に限る						内服開始 4週後	内服開始 8週後	2回目入院 (3日間) (入院日は投薬開始12週 後)		内服開始 18週後	内服開始 24週後	中止時
		外来	入院 1日目	入院 2日目	入院 3日目	入院 5日目	入院 6日目			入院 8日目	入院 1日目			
説明・文書同意	●													
LOLA内服				9g/day	→	18g/day	→	→	→	→	→	→	→	→
身体測定		●						●	●	●		●	●	
血圧測定	●	●	●	●	●	●	●	●	●	●	●	●	●	●
血液検査	●		● (3回/妊娠 検査含む)		●		● (3回)	●	●		● (3回)	●	●	●
尿検査	●		●		●		●				●			
胸部レントゲン/心電図	●													
腹部MRI/脳波		●								●				
高次脳機能検査			●				●				●		●	
症状記録		→ (入院28日前～内服開始後12週間)												
食事調査	→ (入院前3日間)										→ (入院前3日間)		→ (来院前3日間)	
食生活の変化に関するアンケート/QL調査票			●								●		●	
併用薬														
有害事象														

### 検査・通院に係る参加者費用負担の援助と研究後の援助

この研究はシトルリン財団（シンガポール）からの研究費により支出されます。

具体的には、治療薬 (LOLA) の処方費用、研究期間中の研究目的の検査費用、入院費用（食事を含む）、交通費などが支払われ、参加者からの基本的金銭負担はございません。

また参加者各自からの希望があれば、研究参加終了後から3年間 LOLA を無償で受け取ることができます。

### 募集期間・募集人数

2019年4月1日～2020年3月31日

募集人数は10名。人数が集まり次第、募集は終了となります。

### 本臨床研究の実施医療機関

信州大学医学部附属病院（長野県松本市旭 3-1-1）

大阪市立大学医学部附属病院（大阪府大阪市阿倍野区旭町 1-5-7）

（※今後研究計画書が変更になった場合には、研究計画書の参加施設とする。）

### お問合せ先

参加を希望される方・協力くださる方・本臨床研究についてくわしく知りたい方は、以下まで、お気軽にお問合せください。

LOLA 研究事務局（信州大学保健学科内）

電話：0263-37-2388

つながらない場合はこちらへ 0263-37-3552（信州大学バイオメディカル研究所）

メールアドレス：lola-office@umin.org

**研究代表医師名**

矢崎正英（信州大学バイオメディカル研究所/医学部附属病院脳神経内科）

**研究責任医師名**

徳原大介（大阪市立大学医学部附属病院小児科）