

## 軟骨無形成症の下肢・脊柱変形に対するボックスゾゴの効果に関する研究

### 1. 研究の対象

軟骨無形成症でボックスゾゴ治療を受ける 15 歳未満の方

### 2. 研究目的・方法・研究期間

軟骨無形成症は四肢短縮型低身長を特徴とする最も頻度の高い骨系統疾患で、線維芽細胞増殖因子受容体 3 (fibroblast growth factor receptor 3 : FGFR3) の活性型変異により発症します。小児期には低身長に加え、内反膝 (O 脚) や脊柱後弯変形 (猫背) をしばしば合併します。2022 年 8 月末にこの病気に対する新しい治療薬、ボックスゾゴが承認され、使用できるようになりました。ボックスゾゴは活性化した FGFR3 を抑制する唯一の薬剤で、低身長にはよく効くことが明らかになっていますが、下肢や背骨の変形に対するボックスゾゴの効果は示されていません。そこで、ボックスゾゴの投薬によりどのくらい下肢や背骨の変形がよくなるかを確認するために、この研究を行います。

この研究はあいち小児保健医療総合センターに通院中の軟骨無形成症患者さんのうち、ボックスゾゴ治療を受ける 15 歳未満で、本研究に文書にて同意していただいた方を対象とします。ただし、レントゲンで下肢骨の骨端線 (骨が伸びる部分) がすでに閉じている方 (これ以上骨が伸びない方) は除外します (成長が終了している場合には、変形は改善しないことが予想されるため)。具体的には、ボックスゾゴの投与前、投与後 3 か月、6 か月、9 か月、12 か月、15 か月、18 か月、21 か月、24 か月時の計 8 回、下肢と背骨のレントゲンを撮像します。撮像されたレントゲンを解析したデータをまとめ、2026 年 3 月 31 日までに医学学会での発表および誌上発表を行う予定です。その後、すべての解析データは破棄されます。それぞれの患者さんのデータは、レントゲン撮像毎に整形外科医より説明され、研究結果がまとまった際にもあらためてご説明します。本研究のデータは他の施設に提供されることはありません。

### 3. 研究に用いる試料・情報の種類

試料 : 下肢と背骨のレントゲン画像

情報 : カルテ番号、年齢、身長、体重、ボックスゾゴ服用量 等

### 4. 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。

照会先および研究への利用を拒否する場合の連絡先：

あいち小児保健医療総合センター

部署名 整形外科 担当者名 鬼頭浩史（研究責任者）

〒474-8710 愛知県大府市森岡町七丁目 426 番地

電話 0562-43-0500（代表）FAX 0562-43-0513

公開日 2022 年 12 月 1 日

-----以上