

2024年3月10日

当院にファブリー病で通院中または通院していた患者さん・ご家族様へ

当院では、以下の臨床研究を実施しております。この研究は、日常診療で得られた以下の診療情報を研究データとしてまとめるものです。研究のために、新たな検査などは行いません。この案内をお読みになり、ご自身またはご家族がこの研究の対象者にあたると思われる方で、ご質問がある場合、またはこの研究に診療情報を使ってほしくないとのご意思がある場合は、遠慮なく下記の担当者までご連絡ください。お申し出による不利益は一切ありません。

ただし、すでに解析を終了している場合には、研究データから情報を削除できない場合がありますので、ご了承ください。

【対象となる方】ファブリー病と診断され、当院に通院中または通院歴のある患者さん

【研究課題名】ファブリー病治療効果判定におけるイメージングモダリティの有用性に関する検証

【研究責任者】国立循環器病研究センター 心不全・移植部門 医師 天野 雅史

【研究の目的】ファブリー病は稀な病気であり、診断が困難であることが問題でした。しかし、近年その自然歴が明らかとなり、心エコー図検査や心臓 MRI 検査、さらに遺伝子・採血検査の充実に伴い診断がつく病気となりました。さらに、酵素補充療法が確立し、早期発見・早期治療が予後改善につながるということが明らかとなっています。一方、唯一の治療法である酵素補充療法の効果判定を適切に行うための検査所見は未だに確立されていません。治療効果判定を適切に、さらに患者さんへの負担が少ない検査を用いて行うことができれば、患者さん個々に応じた治療を行うことが可能となると考えており、治療効果判定における適切な検査所見を確立することが本研究の目的です。

【利用する診療情報】経胸壁心エコー図検査、心臓 MRI 検査

診断名、年齢、性別、入院日、既往歴、家族歴、生活歴、内服歴、予後に関する情報（死亡や他院への入院歴など）、心不全などの入院歴、心臓手術歴、ペースメーカー・植え込み型除細動器留置の有無、身長、体重、肥満度、体表面積、血圧、脈拍、酸素濃度、心不全重症度・心機能分類、心電図：不整脈発祥の有無を含む、胸部単純写真・CT・核医学検査画像、カテーテル検査情報、心筋生検結果、採血データ：血液一般検査、生化学検査：腎機能・肝機能・栄養・電解質・糖尿・脂質・心筋/筋性酵素、脳性利尿ペプチド(心不全マーカー)、ファブリー病に関する採血項目： $\alpha$ ガラクトシダーゼ活性・血中 Lyso-Gb3 濃度・尿中 GL-3 濃度、ファブリー病に関する遺伝子変異の有無

【研究期間】 研究許可日より2030年12月31日まで（予定）

【個人情報の取り扱い】

お名前、住所などの個人を特定する情報につきましては厳重に管理を行い、学会や学術雑誌等で公表する際には、個人が特定できないような形で使用いたします。

この研究で得られた情報を将来、二次利用する可能性や研究計画書を変更する場合があります。その場合は、研究倫理審査委員会での審議を経て、研究統括管理責任者の許可を受けて実施されます。二次利用する際に文書を公開する場合は、国立循環器病研究センター 公式サイト (<http://www.ncvc.go.jp>) の「実施中の臨床研究」のページに掲載いたします。

【問合せ先】 国立循環器病研究センター 心不全・移植部門 医師 天野 雅史

電話 06-6170-1070(代表)