

研究課題名 「わが国におけるファブリー病関連腎症の実態調査」

作成年月日：2020年 1月 8日 (Ver.1.1)

1. 研究の概要

ファブリー病は X 連鎖性遺伝形式をとる難病疾患です。頻度については 2001 年に欧米で約 1/40,000 との報告がなされていましたが、本邦では 2013 年に新生児スクリーニング検査で約 1/7,000 という報告がなされ、現在ではより頻度の高い疾患であると予想されています。

ファブリー病の認知度が決して高くない中で、ファブリー病の治療法は酵素補充療法に加え、分子シャペロン療法、海外では遺伝子治療が開始されております。ファブリー病に関連した腎疾患が適確に診断され、治療が行われていくためには、その実態について知っておく必要があります。

しかし、これまでにわが国におけるファブリー病に関連した腎疾患の実態調査は行われたことがなく、世界的にみても同様の調査が行われたという報告はありません。わが国における同疾患の実態の把握を行い、基礎的データ（疾患頻度、臨床像、予後等）を構築していくことは、診療の質の向上へ貢献することができ、また正確な基礎的データを構築することは、治療方針決定の助力となり、患者利益にも繋がると考えております。

本研究は一次調査と二次調査に分け、一次調査は日本のどの医療機関にどのくらいのファブリー病関連腎疾患の患者さんがいらっしゃるかの数を日本の約 800 施設で調査するものです。二次調査は、一次調査の結果を踏まえ実施するもので、ファブリー病関連腎疾患の患者さんの診療をしたことがある施設で行います。調査内容は、すでに得られている当該疾患の患者さんの採血データや尿のデータや、それらの推移、他の症状や合併症の有無、腎生検が実施されている場合には腎生検所見、予後、遺伝子解析結果などです。氏名や住所や電話番号を含む個人を特定できる情報は含みません。

2. 研究の対象となる方

一次調査は症例数調査ですので、研究の対象となる方はおりません。二次調査で、調査対象となる方は、一次調査でファブリー病関連腎疾患の診療実績のある医療機関でかつ本研究の二次調査への参加を表明した医療機関において、2010年1月1日~2019年12月31日の間に診療を受けたことがあるファブリー病関連腎疾患の方となります。二次調査を開始する前に、二次調査実施機関は決まりますので、調査の実施時には必ず、日本腎臓学会、久留米大学医学部内科学講座腎臓内科部門ならびに参加する医療機関ごとに、ホームページ上で二次調査実施医療機関名をお伝えします。

3.使用する情報

本研究では、すでに日常診療で得られた検体を用いた検査情報および問診情報のみを用い、この研究のために新たに採取されることや検査が行われるものではありません。

4.研究参加・不同意・同意の撤回について

「研究参加・不同意・同意の撤回」の対象は、本研究の二次調査となります。本研究は、新たな侵襲及び介入を伴わない研究であるため、研究対象者から文書または口頭による同意は得ません。そのかわりに研究についての情報を公開（日本腎臓学会のホームページ、研究事務局を置く久留米大学医学部内科学講座腎臓内科部門のホームページ、ならびに二次調査を行う各病院内に掲示又は病院ホームページへの掲載）し、研究が実施されることについて、研究対象者が拒否できる機会を十分に保障します。どの施設で二次調査を行うかは、一次調査後に明らかになるので、現時点では明記できませんが、一次調査が終了し、その後の二次調査への協力表明が行われた施設については順次、医療機関名を明示していきます。原則として、研究への不参加の意思表示がない場合には同意があったとみなされます。研究への不参加の場合や、途中で変更になり同意を撤回する場合には、受診医療機関へその旨をお伝えください。「研究不参加申し入れ書」をお渡しいたします。「研究不参加申し入れ書」に必要事項をご記入のうえ、受診医療機関へ御提出ください。なお、研究への不参加の場合においても、診療に一切不利益を与えないことをお約束します。

5.研究に参加することによってもたらされると予想される利益と不利益

本研究に参加することによる研究対象者個人への直接的な利益や不利益は生じません。個人情報の特定に繋がるようなデータは本研究では扱いません。また、この研究の成果によって、特許権など知的財産権が発生した場合、その権利は、研究機関や研究遂行者等に属し、患者さん個人に属しません。また、本研究は、通常の保険診療として行われる情報のみを扱うものであり、日常診療と比べ、負担やリスクは増加しません。

6.個人情報の保護について

情報は匿名化して取り扱われるので、個人情報が外部に漏れることはありません。またこれらの情報等を利用した医学研究によって得られた成果等が、学術集会や科学専門誌で発表

別紙 6

される場合でも個人が特定されることはありません。収集されたデータは、匿名化して患者さんの個人情報外部に漏れることがないように十分注意して管理致します。プライバシーの保護に細心の注意を払いますので、あなたの個人情報が公表されることもありません。なお、成果の公表に当たっては、調査対象疾患が希少疾患であることから、地域別の症例数等のデータから個人が特定される可能性がある場合には当該情報の公表は行わないなど、十分な配慮おこないます。

7.日本腎臓学会腎臓病総合レジストリーにご参加の方へ

日本腎臓学会総合レジストリーにご参加いただいている、かつ本研究の調査対象となる方の情報は、『日本腎臓学会「日本における腎臓病レジストリー」のデータ利用と二次研究に関する細則』および『日本腎臓学会「日本における腎臓病総合レジストリー」のデータ利用と二次研究に関する遵守事項』に従って行います。

8.研究に関するお問い合わせ連絡先（兼 研究事務局）

本研究に関する質問がございましたら、下記まで御連絡下さい。

研究責任者 深水 圭 研究担当者 那須 誠

久留米大学医学部内科学講座腎臓内科部門

「わが国におけるファブリー病関連腎症の実態調査」研究室

〒830-0011 福岡県久留米市旭町 67 番地

電話：(代表) 0942-35-3311 (内 5346) FAX：0942-31-7763

Email：nasusuma0210*med.kurume-u.ac.jp

(お手数ですが*を@に変換していただきますようお願いします)