

兵庫県における透析患者のファブリー病スクリーニング に関する観察研究について

神戸大学医学部附属病院 腎臓内科

研究責任者：藤井秀毅

版数：2.0 版

作成日：2023 年 2 月 8 日

1.はじめに

神戸大学は最新の医療を提供できるよう常に努力しております。また、より優れた診断法や治療法の研究開発など、多種多様な医学研究を行っております。このような研究のためには皆様のご協力をいただき、血液などの検体や診療情報などを使わせていただくことが必要な場合があります。この文書はこうした研究に関する説明文です。本研究について詳しく説明しておりますので、内容を十分に理解されたうえで、参加するかどうかご自身の意思でお決めください。また、ご不明の点などがありましたら遠慮なくご質問ください。

なお、この研究を行うにあたっては、神戸大学の医学倫理委員会で審査を受け、研究機関の長による研究実施の許可を得ております。医学倫理委員会の手順書、委員名簿、委員会の議事録要旨等の情報を以下のホームページ上で公開しておりますのでご参照ください。

- ・名称：神戸大学大学院医学研究科等 医学倫理委員会
- ・設置者：神戸大学大学院医学研究科 研究科長
- ・所在地：兵庫県神戸市中央区楠町 7-5-1
- ・ホームページアドレス：<http://www.hosp.kobe-u.ac.jp/ctrc/>

2.この研究の目的

現在、様々な疾患に対して研究が進んでおり、原因の究明及び治療技術の開発が行われています。最近、腎障害の原因にファブリー病という病気があり、体内にある代謝に必要な一つの酵素(α ガラクトシダーゼ)の不足が関与していることがわかってきました。この病気は心不全、腎不全、脳梗塞を発症することがわかっています。しかしながら現在は治療法がわかってきており、早期の診断は重要であると考えられます。

今回、同意をいただける患者さんを対象に、腎障害の原因を検討するための検査の一つとして行なうこととしました。

【目的】

- ・兵庫県において、血液透析患者さんの中でどのくらいの頻度でこの病気が存在するかを調べます。

【意義】

- ・研究に参加いただくことで、もし万が一この病気が早期にみつければ、脳梗塞や心不全など更なる合併症の発症を防ぐために、不足している酵素を補う治療を行うことができます。

3.あなたに研究参加をお願いする理由

研究機関の長による研究実施許可日から 2023年 12月 31日の期間中に兵庫県の

透析施設で維持血液透析を受けている18歳以上の方のうち、参加に同意いただける方を対象とします。ただし当科で行った以前のファブリー病のスクリーニング研究の対象となった方、すでにファブリー病と診断されている方は除かれます。

4.この臨床研究の方法（治療内容）や期間について

【研究の方法について】

この臨床研究は、兵庫県の血液透析患者におけるファブリー病の割合を調べる「横断研究」というものです。

【来院時期について】

透析前の通常採血に加え α ガラクトシダーゼ活性の検査のため、血液約2mlをろ紙に採取します。この検査で α ガラクトシダーゼ活性を認め、GLA遺伝子の遺伝子解析の希望をいただいている場合は、透析前の通常採血に加え血液を5ml余分に採取します。これらの血液検査のために定期通院とは別に来院していただく必要はございません。

GLA遺伝子： α -ガラクトシダーゼAの生成に関わる遺伝子です。この遺伝子の変異がファブリー病の原因になります。

【検査項目とスケジュールについて】

透析前の通常採血に加え血液を約2mlろ紙に採取し、熊本大学小児科で α ガラクトシダーゼ活性を解析します。 α ガラクトシダーゼ活性が低下している場合、希望者に透析前の通常採血に加え血液を5ml余分に採取し、その血液を用いて神戸大学医学部附属病院小児科でGLA遺伝子の遺伝子解析を行い、ファブリー病かどうかの診断を行います。

日程	登録前	α ガラクトシダーゼ活性採血	GLA遺伝子採血（ α ガラクトシダーゼ活性低下を認め、遺伝子解析の希望があるもののみ）
適格性確認のための情報収集	●		
同意取得	●		
α ガラクトシダーゼ活性測定のための採血		●	
対象者背景収集		●	
GLA遺伝子解析のための採血（ α ガラクトシダーゼ活性低下を認め、遺伝子解析の希望があるもののみ）			●

【研究期間】

この研究は、研究機関の長による研究実施許可日から 2025 年 12 月 31 日にかけて行いますが、実際にあなたに研究に参加していただく期間は 1 日間の予定です。

5.この研究の参加予定者数

この研究は 3000 人の患者さんに協力していただく予定です。

6.この研究が終了した後の対応について

ファブリー病と診断された場合、希望されれば神戸大学医学部附属病院で治療について検討させていただきます。

7.期待される利益について

あなたの検査結果で、もし、測定した酵素が不足していることがわかれば、その結果を担当医またはこの研究に関わる医師からお知らせします。検査結果の通知を希望されない場合は、事前にその意志を担当医に告げることが出来ます。

ファブリー病と診断された場合、希望されれば神戸大学で治療について検討させていただきます。

8.予想されるリスクと不利益について

血液検査のための採血として、通常採血に加えて約 2ml を追加で採取いたしますが、採血回数が増えることはありません。また遺伝子解析も行う場合、通常採血に加えて約 5ml を追加で採取いたしますが、採血回数が増えることはありません。

9.この研究中に、あなたの健康に被害が生じた場合について

この研究は、これまでの報告に基づいて科学的に計画され、慎重に行われます。もしこの研究の期間中あるいは終了後にあなたに副作用などの健康被害が生じた場合には、医師が適切な診察と治療を行います。

10.遺伝子解析などの情報の開示と期待される利益および予想される不利益について

採取した血液などの試料に含まれる DNA という物質を取り出し、病気に関係すると考えられる遺伝子を調べます。そして、この遺伝子が病気の原因となっているかどうか

を検討します。必要な時には RNA や蛋白あるいは染色体という物質を調べることもあります。遺伝子解析研究に関して、不安に思うこと、相談したいことがある場合は、遺伝カウンセリングを受けることができます。ご希望の場合には、相談窓口までご連絡ください。

遺伝カウンセリング

病気のことや遺伝子解析研究についてご相談したい方には、カウンセリングを担当する専門のスタッフをご紹介します。（当院は遺伝子診療部にてご対応いただけます）

11.この研究に関わる費用や謝礼について

この研究によって行われる α ガラクトシダーゼと遺伝子解析に関する費用の自己負担はありません。ただ、ファブリー病と診断されれば治療が必要となる可能性があります。この場合、一般診療に要する費用のうち自己負担分については、あなたに負担していただくことになります。また、研究に参加していただいても、謝礼や交通費などの支給がないことをご了承ください。

12.この他の治療について

研究のための追加検査を受けなくても、治療方法に変わりはありません。通常診療の範囲内であなたの体調を診ながら、相応しい検査や治療計画を行います。

13.同意しない場合でも不利益は受けないこと

同意されなかったり、同意を撤回されたりしても、それによって診療上不利益になることは一切ありません。また、本研究に参加いただいたあとでも、理由に関係なく、中止を希望する場合や継続が難しい場合にはいつでも自由に同意を取り消していただくことができます。ご提供いただきました情報や血液はすべて廃棄され、それ以降は研究に用いられることはありません。ただし、同意を取り消された時点で、すでに研究成果が論文などで公表されていた場合には、結果を廃棄できない場合もありますので、この点、ご了承ください。

14.同意後の撤回について

同意し参加された後でも、あなたの意思によりいつでも自由に同意を撤回し、やめることができます。やめた場合に今後の治療について不当な扱いを受けるなど不利益を受けることはありません。

15.試料等の保存及び使用方法並びに保存期間

あなたよりご提供いただきました試料・情報は、氏名などの個人情報が分からないように番号がつけられ、研究の中止または終了後 10 年間、論文等の研究結果の公表日から 10 年間のいずれか遅い期日まで、神戸大学大学院腎臓内科において厳重に保管いたします。

ただし、本研究への参加を撤回された場合や研究終了後の試料・情報の保管に同意されない場合には、あなた個人を特定できない状態かつ復旧不可能な状態にして廃棄させていただきます。

16.研究計画書等の開示について

この研究の研究計画や関係する資料をお知りになりたい場合は、他の患者さんの個人情報や研究全体に支障となる事項以外はお知らせすることができます。ご希望がございましたら相談窓口担当者に遠慮なくお申し出ください。

17.プライバシーの保護について

この研究に関する成果は、学術目的のために公表されることはありますが、あなたの個人情報の秘密は厳重に守られ、プライバシーに関する事項が外部に漏れることはありません。

上記条件にてあなたのデータを使わせていただくことに関して、この同意書によって同意を得られたこととなります。

18.カルテなどの閲覧について

あなたの人権が守られながら、きちんとこの研究が行われているかを確認するために、この臨床研究の関係者（この病院の職員、モニタリング担当者、倫理審査委員会委員、厚生労働省の関係者、研究事務局担当者など）があなたのカルテなどの医療記録を見ることがあります。しかし、あなたから得られたデータが、報告書などであなたのデータであると特定されることはありません。

19.知的財産権の帰属について

この研究により何らかの新たな知見が得られることがあります。その際に生じる特許権等の知的財産権は、提供されたデータに対してではなく、研究者に対するものです。従いまして、この研究の結果によって生じる特許権等の知的財産権は神戸大学または研究者に帰属します。あなたには帰属されません。

20.この研究に係る資金源、利益相反について

この研究は研究代表者の所属する診療科等の研究費および JCR ファーマからの資金の拠出を受けて実施されます。しかし JCR ファーマは研究の施行、結果の解析、解釈、論文作成等には一切関与しません。

研究における、利益相反（^{シーオーアイ}COI：Conflict of Interest）とは「主に経済的な利害関係によって公正かつ適正な判断が歪められてしまうこと、または、歪められているのではないかと疑われかねない事態」のことを指します。具体的には、製薬企業や医療機器メーカーから研究者へ提供される謝金や研究費、株式、サービス、知的所有権等がこれに当たります。このような経済的活動が、臨床研究の結果を特定の企業や個人にとって有利な方向に歪曲させる可能性を判断する必要があり、そのために利害関係を管理することが定められています。

当院における利益相反（COI）の管理は総務課職員係が行っておりますので、詳細をお知りになりたい場合は、担当医までお問い合わせください。

21.あなたに守っていただきたいこと

1) 連絡先が変更になる場合

引越などで住所や電話などの連絡先が変更になる場合は、必ず研究を担当する医師までお知らせ下さい。

2) 転院する場合

治療の日程などを調整する必要がありますので、研究を担当する医師にご相談ください。

22.問い合わせ窓口

あなたがこの研究について知りたいことや、心配なことがありましたら、遠慮なくご相談下さい。

神戸大学医学部附属病院 腎臓内科

氏名（職名） 藤井秀毅（准教授） 電話番号：078-382-6500（ダイヤルイン）

電話受付時間：10時～17時（土日祝日は除く）

23.研究機関、研究責任者について

この研究は以下の研究機関と責任者のもとで実施いたします。

代表研究機関

神戸大学病院（研究代表者：藤井秀毅）

研究協力機関

第二椋本クリニック	椋本 一穂
石田内科クリニック	石田 正矩
顕修会クリニック	門口 啓
西脇市立西脇病院	武地 美保
神戸市立医療センター西市民病院	渡邊 周平
山本クリニック	山本 貴敏
三宮HDクリニック	杉木 雅彦
姫路田中病院	田中 和具
まつもとクリニック	松本 卓也
甲南医療センター	藤森 明
JCHO 神戸中央病院	足立 陽子
今井泌尿器科	今井 敏夫
尼崎永仁会クリニック	小野 孝彦
荒川クリニック	荒川 俊雄
樂樂クリニック	荒川 俊雄
神戸市立西神戸医療センター	垣田 浩子
まつい栄養&認知症クリニック	松井 豊
はまだクリニック	濱田 信一
いまい内科クリニック	今井 信行
岩崎内科クリニック	岩崎 慧
堀川クリニック	堀川 聖三郎
野里門クリニック	石井 洋治
伊丹ガーデンズクリニック	横川 朋子
住吉川病院	澁谷 浩二
住吉川クリニック	中西 健
斉藤内科クリニック	斉藤 雅文
公立神崎総合病院	田中 勝治
日並内科外科医院	内古閑 修
三田市民病院	北浦 睦
城陽江尻病院	江尻 一成
光寿会クリニック	神村 和仁
江尻クリニック	江尻 一成
赤塚クリニック	赤塚 東司雄
神戸ほくと病院	宮本 宣友
高砂市民病院	廣末 好昭
きたうらクリニック	北浦 圭介
岡本クリニック	岡本 光人
明石医療センター	米倉 由利子

はりま姫路総合医療センター	中西 昌平
加古川中央市民病院	岡本 光平
北播磨総合医療センター	後藤 公彦
六甲アイランド甲南病院	坂井 誠
大久保病院	山本 聡
中野泌尿器科	中野 康治
宮本クリニック	宮本 幹
夙川宮本クリニック	安部 尚子
野瀬まごころ診療所	野瀬 隆一郎
人工透析泌尿器科じんけいクリニック	石井 洋光
石井病院	石井 洋光
多可赤十字病院	梶本 和宏
神戸朝日病院	金 秀基
岡本病院	岡田 晃一
塩屋王子クリニック	鄒 貴光
王子クリニック	鄒 美千代
神戸労災病院	春名 克祐
神明クリニック	西原 利男
明石市立市民病院	丹田 修司
キセラ川西腎クリニック	岡本 貴行
高山クリニック	中山 義晴
神戸協同病院	兼田 洋二

検査委託機関

熊本大学小児科 教授 中村公俊

神戸大学医学部附属病院小児科 教授 野津寛大

【研究事務局】神戸大学医学部附属病院腎臓内科