

患者さんへ

脳血管障害患者さんを対象とした  
ファブリー病疫学研究

についてのご説明

第1版  
作成日：2013年8月8日  
北海道医療センター

## はじめに

この冊子は、北海道医療センター脳血管外科において行われている「脳血管障害患者さんを対象としたファブリー病の疫学研究」という臨床研究について説明したものです。担当医師からこの研究についての説明をお聞きになり、研究の内容を十分にご理解いただいた上で、あなたの自由意思でこの研究に参加していただけるかどうか、お決めください。ご参加いただける場合は、別紙の「同意文書」にご署名のうえ、担当医師にお渡しください。

### 1. 臨床研究について

それぞれの病気の診断や治療は、長い期間をかけて進歩・発展してきて現在の方法になっています。また、より効果的で安全な治療を患者さんにお届けするためには、これからも医療の進歩・発展は重要なことです。このような診断や治療の方法の進歩・発展のためには多くの研究が必要ですが、その中には健康な人や患者さんを対象に実施しなければならないものがあります。これを「臨床研究」と言います。臨床研究は患者さんを始めとした多くの方々のご理解とご協力によって成り立つものです。

臨床研究にはいろいろな種類がありますが、今回ご説明する研究は「疫学研究」と呼ばれているものです。これは、新しいお薬や治療法を試す研究ではなく、ある特定の病気について、まだ診断されていない患者さんがどれくらい潜在しているのかを調査するものです。つまり、今のあなたの状態はある特定の病気であるかどうかを検査し、あなたと同様の状態である人口の中での、その病気の頻度を調査することによって、全国でまだその病気が診断されていない患者さんがどれくらいいるのか推定することができ、それらの患者さんの早期診断、早期診断をすることによって、将来的な予後の改善に貢献しようとするものです。したがって、ある特定の病気、ファブリー病の検査を受けていただき、そのデータを利用させていただくことが、今回の臨床研究でお願いすることです。

なお、この臨床研究は、北海道医療センターの「倫理審査委員会」で厳密な審査を受けており、その承認により実施するものです。

### 2. ファブリー病について

ファブリー病は生まれつきライソゾームという細胞の中の小器官の中にある酵素のひとつ $\alpha$ -ガラクトシダーゼ ( $\alpha$ -Gal) の活性が不足または欠損しているために起こる、X染色体連鎖性の遺伝疾患です。幼少期から神経症状、皮膚症状、眼症状などを

認め、加齢とともに腎障害、脳血管障害、心障害が出現し、その一般的な余命は 40～50 歳とされています。

こうしたなか、従来は治療薬がなく難病とされ、診断までに時間を要しても、それほど患者さんの不利益はありませんでした。しかしながら、平成 16 年（2004 年）に治療薬が発売となり、その治療法（酵素補充療法）が実用化された現在では、治療可能な遺伝疾患となりました。すでに起こしてしまった脳血管障害をもとに戻すことは期待できませんが、酵素補充療法によって、今後起こり得る、腎障害、心障害の発症を抑制する効果があることが報告されています。

このファブリー病は 4 万人に 1 人と推定される、ごく稀な疾患ですが、いくつかの海外での調査によって、数%の頻度でファブリー病が原因で脳血管障害を起こしている患者さんがいることが報告されています。しかしながら国内で調査されたことがほとんどなく、日本人における脳血管障害患者さんでのファブリー病の頻度はわかっていません。今回の研究は、全国的な調査ではありませんが、日本人のファブリー病の頻度の解明に少しでも役立つことが期待されます。

### 3. この研究の目的

当施設に通院中（または入院中）の（原因不明の）脳血管障害を発症した患者さんでのファブリー病の有病率を明らかにし、ファブリー病の脳血管障害患者における QOL の向上とファブリー病の早期発見により、将来的に、腎臓、心臓における障害の進行抑制などにも寄与することを目的とします。

### 4. 研究の方法

#### (1) 対象となる患者さん

北海道医療センター脳神経外科に通院（または／および入院）中の、18 歳から 60 歳までの患者さんで、脳血管障害（脳梗塞、脳出血等）と診断され、その原因が明らかにわかっていない患者さんを対象とします。ただし、患者さんの状態により、担当医師が研究対象に不適切と判断した患者さんは除きます。

なお、この研究では上記の患者さんが対象となるため、未成年、またはご自身で十分な理解の上同意をしていただくことが難しい患者さんを対象に含めることとさせていただきます。その場合は、ご家族など代諾者の方にもご説明し、同意をいただくこととなりますので、ご理解ご協力をお願いします。

#### (2) ファブリー病の検査方法

1 次検査：ファブリー病の原因（ $\alpha$ -Gal の活性低下または欠損）を調べる検査

- ① 血液を採取（約 1mL）します。

- ② 採取した血液をろ紙にたらし、乾燥させます。
- ③ 乾燥したろ紙を国立成育医療研究センターに送付します。
- ④ 約2週間後、検査結果が返ってきます。

2次検査: ファブリー病の原因遺伝子変異を調べる検査。1次検査陽性者を対象とし、ファブリー病の原因遺伝子変異の有無を調べます。

- ① 血液を約7 mL、採血管に採取します。
- ② 採血管に採取した血液を国立成育医療研究センターに送付します。
- ③ 約1~2か月後、検査結果が返ってきます。

(3) この検査で予想される副作用はありません。

(5) 研究への参加期間

それぞれの患者さんには検査結果が判明するまでご参加頂くこととなります。

(6) 研究終了後の対応

この研究が終了した後は、この研究で得られた成果も含めて、担当医師は責任をもって最も適切と考える医療を提供いたします。

## 5. 予想される利益と不利益

(1) 予想される利益

この研究にご参加いただいた結果、ファブリー病と診断された場合、ファブリー病の治療(酵素補充療法)を受けるという選択肢があります。また、専門医による遺伝カウンセリングを受け、さまざまな悩みを相談することが可能です。ファブリー病は特定疾患治療研究事業対象疾患ですので、特定疾患医療受給者に認定されることによって、医療費の助成を受けることができます。また研究の成果により、ファブリー病の疫学データを得ることができ、同じ病気の患者さんの早期診断、早期治療に貢献できる可能性があります。

(2) 予想される不利益

検査で必要とされる採血量は通常検査にて行われる採血量です。また、患者さんに通常の診療以上の医療費負担が生じることはありません。

本研究で得られたデータは厳重に管理され、当施設および研究協力施設以外に開始されることはありません。また、検体はすべて検体番号で管理され、担当医以外が患者さんの個人を特定することはできません。したがって、研究結果の発表等に際し、個人情報 that 明示されることは一切ありません。

## 6. ご協力をお願いすること

この研究への参加に同意いただけた場合にご協力をお願いすることは次の3点です。

- ① 同意文書に署名し提出していただくこと
- ② あなたのカルテの記録を研究結果の分析に利用させていただくこと
- ③ 研究用の採血をさせていただくこと

## 7. お守りいただきたいこと

この研究に参加していただける場合には、次のことをお守りください。

- ① 研究に参加されている間は、担当医師の指示にしたがってください。
- ② 他の病院を受診したい場合は、必ず事前に担当医師に相談してください。

## 8. 研究実施予定期間と参加予定者数

### (1) 実施予定期間

この研究は、平成26年1月から平成30年12月まで行われます。

### (2) 参加予定者数

100名の患者さんの参加を予定しております。

## 9. 研究への参加とその撤回について

あなたがこの研究に参加されるかどうかは、あなたご自身の自由な意思でお決めください。たとえ参加に同意されない場合でも、あなたは一切不利益を受けませんし、これからの治療に影響することはありません。また、あなたが研究の参加に同意した場合であっても、いつでも研究への参加をとりやめることができます。

## 10. 研究への参加を中止する場合について

あなたがこの研究へ参加されても、次の場合は参加を中止していただくこととなります。あなたの意思に反して中止せざるをえない場合もありますが、あらかじめご了承ください。中止する場合は、その理由およびそれまでのデータの活用方法などを担当医師からご説明いたします。また、中止後も担当医師が誠意をもってあなたの治療にあたりますので、ご安心ください。

- ① あなたが研究への参加の中止を希望された場合
- ② この臨床研究全体が中止となった場合
- ③ その他、担当医師が中止したほうがよいと判断した場合

## 11. この研究に関する情報の提供について

この研究は、標準的な治療を行いながらデータを利用させていただくものですが、あなたの安全性や研究への参加の意思に影響を与えるような新たな情報が得られた場合にはすみやかにお伝えします。

あなた個人の検査データについては、通常の診療と同様に、結果がわかり次第お知らせいたします。この研究用に行った検査データのうち、あなたの診療に直接関係するものは、担当医師がご説明します。その他の、あなたの診療には直接関係がないデータはお知らせいたしません。ご希望がありましたらご説明いたしますので、担当医師にお申し出ください。

また、この研究に関して、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。研究全体の成果につきましては、ご希望があればお知らせいたします。いずれの場合も担当医師にお申し出ください。

## 12. 個人情報の取扱いについて

この研究にご参加いただいた場合、あなたから提供された検体や診療情報などのこの研究に関するデータは、個人を特定できない形式に記号化した番号により管理されますので、あなたの個人情報が外部に漏れることは一切ありません。

また、この研究が正しく行われているかどうかを確認するために、倫理審査委員会などが、あなたのカルテや研究の記録などを見ることがあります。このような場合でも、これらの関係者には、記録内容を外部に漏らさないことが法律などで義務付けられているため、あなたの個人情報は守られます。

この研究から得られた結果が、学会や医学雑誌などで公表されることがあります。このような場合にも、あなたのお名前など個人情報に関することが外部に漏れることは一切ありません。この研究で得られたデータは、他の目的で使用することはありません。

なお、この研究で得られたデータや検体は、研究終了5年後にはすべて廃棄いたします。その際も、個人情報が外部に漏れないよう十分に配慮いたします。

### 13. 健康被害が発生した場合の補償について

この研究は、保険適用が認められた標準的な治療を行いながら実施するものです。したがって、この研究中に健康被害が発生して検査や治療などが必要となった場合の費用は、通常の診療と同様に、あなたにお支払いいただくこととなります。この研究による特別な補償はありません。

### 14. 費用負担、研究資金などについて

この研究は、通常の保険診療内で行われます。また、一部の研究用の検査および研究に関する諸経費は、研究責任者が所属する診療科の研究費で賄われます。したがって、ご参加いただくにあたって、あなたの費用負担が通常の診療より増えることはありません。なお、ご参加いただくにあたっての謝金などのお支払いもありません。

また、この研究の研究責任者は、当院の倫理審査委員会の承認を受けており、関連する企業や団体などと研究の信頼性を損ねるような利害関係を有していないことが確認されております。

### 15. 知的財産権の帰属について

この研究から成果が得られ、知的財産権などが生じる可能性があります。その権利は研究グループに帰属します。

この研究は以下の組織で行います。

【研究代表者】

北海道医療センター 院長 菊地 誠志

【研究事務局および責任者】

北海道医療センター 脳神経外科 医長 安喰 稔

住 所：北海道札幌市西区山の手 5 条 7 丁目 1 番地

電 話：011-611-8111

【検査施設】

国立成育医療研究センター

住 所：東京都世田谷区大蔵 2-10-1

電 話： 03-3416-0181

## 16. 研究担当者と連絡先（相談窓口）

この研究について、何か聞きたいことやわからないこと、心配なことがありましたら、以下の研究担当者におたずねください。

【研究担当者】

○ 北海道医療センター 脳神経外科 医長 安喰 稔  
  医長 牛越 聡  
  医長 安田 宏  
  医師 宮本 倫行

(○ 研究責任者)

【連絡先】

北海道医療センター脳神経外科

住 所：札幌市西区山の手 5 条 7 丁目 1 - 1

電 話：011-611-8111