

「北海道におけるファブリー病の疫学研究」 説明文書

この度、当科外来で治療を受けている患者さんを対象に、ファブリー病の疫学調査研究を行うことになりました。ファブリー病という病気であるかどうかを調べるため、1cc採血させて頂き、専門の検査センターにて、血液中の酵素を測定します。この説明文書は、今回の検査を希望されるかどうかの意思の確認を行うものです。以下の内容をお読みになって、希望されるかどうか、ご自身の意思で決定して下さい。たとえ、この検査を希望されなくても、そのためにあなたが不利益をこうむることは一切ありません。また、この検査に同意された後でも、その同意はいつでも自由に撤回することができます。

検査の目的

ファブリー病というのは、数万人に1人の発症率と言われている希少疾患です。ファブリー病は、体内で不要となった糖脂質を分解するのに必要な酵素（アルファ・ガラクトシダーゼ）が生まれつき不足し、これにより本来分解代謝されるはずの糖脂質（グロボトリアオシルセラミド：GL-3）が分解されずに体内に蓄積し続けることにより、様々な臓器障害を引き起こします。進行すると腎臓などの働きが悪くなることが多く、ファブリー病が原因で腎不全となり透析に至る場合もありますので、現在全国の透析施設でも同様の調査を行っています。腎臓以外の臓器に対しても心不全や脳血管障害を引き起こすことが知られています。

この病気の治療薬は数年前に開発され、現在では日本でも使用できるようになっていますので、早く発見して早く治療を開始することにより病気の進行を食い止めることが重要となってきました。また、患者さんのご家族にも同様の病気が隠れていることもありますので、その発見の一助にもなります。

今回の調査研究では、北海道におけるファブリー病の実態を調査するとともに、患者さんの早期診断・早期治療に役立てたいと考えております。

検査方法

あなたの血液を1cc採血し、アルファ・ガラクトシダーゼという酵素の蛋白値が低下しているかどうかの検査を実施します。採血量は1ccと少量ですので、人体に影響を及ぼす量ではありません。また、1回目の検査で確定できない場合、次に4cc採血して、再検査を行うことがあります。その際は、排尿のある方は、採尿(2cc)も併せて行い、体内で分解されずに蓄積されている可能性のある糖脂質(GL-3)の検査も行います。これらの検査費用をご負担頂くことはありません。

検査後の対応

検査により、もし測定した酵素が不足していることがわかれれば、その結果を担当医よりお知らせ致します。担当医は、この結果を受け、カウンセリングを含め最善の医療を尽くします。また、結果を知りたくない場合は担当医にいつでもその旨を伝え、結果を知ることを拒否することも出来ます。この場合でも、担当医はあなたに対して最善の医療を尽くします。

プライバシーの保護

採血された血液は、検査を委託している熊本大学小児科に送付され、酵素の測定以外には使用されません。また、この検査の結果については、今後の医療への貢献のために、学会発表や医学論文に発表されることもあります。いずれの場合もあなたのプライバシーを守るため、お名前は記載されることはなく、そのプライバシーに関する情報が外部に漏れることは一切ありません。

研究代表者

旭川医科大学 内科学講座 循環・呼吸・神経病態内科

教授 長谷部 直幸

〒078-8510 旭川市緑ヶ丘東2条1丁目1番1号

TEL 0166-68-2442 FAX 0166-68-2449

研究担当者

旭川医科大学 内科学講座 循環・呼吸・神経病態内科

助教 中川 直樹

北海道医療センター研究責任医師

循環器内科医長 竹中 孝

この調査は強制ではありません。患者さんご本人の自由意志で決めて頂いて結構です。調査に参加する際には、別紙の同意書に、ご署名下さい。

この調査に不参加であっても患者さんに一切の不利益は生じません。

担当医師名

氏名 _____