

## 《研究課題名》

滋賀県内の Fabry 病の遺伝型と表現型の観察研究

## 《研究対象者》

2010 年 4 月 1 日より 2025 年 3 月 31 日までに滋賀県内で Fabry 病と診断された方

## 研究協力をお願い

滋賀医科大学において上記研究課題名の研究を行います。この研究は、対象となる方のカルテ情報を用いて行う研究であり、研究目的や研究方法は以下の通りです。情報の使用について、直接ご説明して同意はいただきず、このお知らせをもって説明に代えさせていただきます。対象となる方におかれましては、研究の主旨・方法をご理解いただきますようお願い申し上げます。

なお、本研究への試料・情報の提供を希望されない場合、あるいは、本研究に関するご質問は下記（ 8 ）の問い合わせ先へご連絡ください。

## （ 1 ）研究の概要について

《研究期間》 滋賀医科大学学長許可日～2026 年 3 月 31 日

《研究責任者》 滋賀医科大学 循環器内科 医員（病院助教）富岡 大資

【既存試料・情報の提供を行なう者】

中関 典子	大津赤十字病院・循環器内科・医長
高木 彩乃	公立甲賀病院・腎臓内科・副部長
深沢 良輔	済生会滋賀県病院・脳神経内科・医員
三村 由卯	済生会滋賀県病院・小児科・医員
上野 義記	長浜赤十字病院・循環器内科・部長

## （ 2 ）研究の意義、目的について

### 《意義》

本研究により Fabry 病診療における実態を明らかにし、効果的な診療体制を検討することができると考えます。

### 《目的》

滋賀医科大学医学部附属病院もしくは滋賀県下の病院において診断されている患者さんのカルテの情報を用いて、遺伝子の型と症状の多様性を調べることが本研究の目的です。

## （ 3 ）研究の方法について

### 《研究の内容》

Fabry 病は X 連鎖遺伝性形式の先天性代謝異常であり、ガラクトシダーゼ酵素活性の低下に起因する心、腎、脳などの多様な臓器障害を認めます。過去の報告では発症頻度は 40000 人に 1 人程度とされていますが、家族歴を有しない方も 7%弱と報告されています。年齢によって異なる症状が知られ、小児で診断された方の成人科への移行も課題となっています。また、性別によって異なる症状が知られ、女性

では適切な治療開始時期を評価することが課題となっています。滋賀県における Fabry 病の診断や診療実績を患者さんのカルテから情報を集め、Fabry 病診療における課題を明らかにするための研究です。

本研究は滋賀医科大学附属病院が行い、大津赤十字病院、公立甲賀病院、済生会滋賀県病院、長浜赤十字病院から情報提供を受けます。

### 《利用し、又は提供する試料・情報の項目》

調査項目は以下の通りであり、すべて通常診療の診療録から収集する情報です。

#### 診断時

- ・性別、発症年齢、診断時年齢、診療科（現時点、初診時）、既往歴、併存疾患、治療内容、初診時の聞き取り情報（症状の初発時期、他科受診の状況）

- ・検査項目（血液データ；eGFR と Troponin と BNP、尿；尿たんぱくと尿アルブミン、心電図、胸部単純 X 線）

- ・心エコー図（end-diastolic volume、end-systolic volume、ejection fraction、interventricular septum、left ventricular post wall、transmitral flow velocity pattern）

- ・遺伝学的検査

- ・家系図（四親等以内）

2026 年 3 月末日まで

- ・イベント（脳心血管疾患、腎疾患）の有無、イベントの内容

### 《情報の提供を行う機関の名称及びその長の氏名》

大津赤十字病院 小川 修

公立甲賀病院 辻川 知之

済生会滋賀県病院 三木 恒治

長浜赤十字病院 楠井 隆

### 《情報の提供を受ける機関の名称》

国立大学法人 滋賀医科大学

### 《提供する情報の取得の方法》

各機関にて通常診療の過程で取得された情報を取得させていただきます。

### 《情報の提供方法と提供開始予定日》

本学にて承認された後に各提供元機関の了承のもと電子的配信により授受されます。

《提供する情報を用いる研究に係る研究責任者の氏名及び当該者が所属する研究機関の名称  
滋賀医科大学医学部附属病院 循環器内科 医員（病院助教）富岡 大資

### 《試料・情報を利用する者の範囲》

滋賀医科大学医学部附属病院 循環器内科 医員（病院助教）富岡 大資

既存情報を提供する機関

大津赤十字病院・循環器内科・医長 中関 典子  
公立甲賀病院・腎臓内科・副部長 高木 彩乃  
済生会滋賀県病院・脳神経内科・医員 深沢 良輔  
済生会滋賀県病院・小児科・医員 三村 由卯  
長浜赤十字病院・循環器内科・部長 上野 義記

《試料・情報の管理について責任を有する者》

国立大学法人 滋賀医科大学 学長 上本 伸二

《本研究に用いた試料・情報の二次利用について》

この研究で有用な知見が得られた場合、今回ご提供いただいた情報を用いて Fabry 病の長期経過を明らかにする研究の実施を予定しています。後続の研究で使用する際は改めて倫理審査委員会において承認を得てから行います。また、本学附属病院のホームページ（<https://www.shiga-med.ac.jp/hospital/doc/ethics/index.html>）でその旨についての情報を公開いたします。

（４）個人情報等の取扱いについて

本研究を実施する際には、あなたの情報から、あなたを特定できる情報（氏名、生年月日、住所等）を除き、代わりに本研究用の ID を付けることで、その情報が誰のものであるか分からない状態にします。ただし、必要な場合に特定の個人を識別できるように、あなたと ID を結び付けることができるような加工をした情報を残します。尚、加工された情報は、施錠できる場所で施設の担当者によって厳重に管理されます。

（５）研究成果の公表について

本研究の成果は学会発表、学術雑誌およびデータベースなどで公表します。公表の際には個人が特定されることがないように、十分配慮いたします。

（６）研究計画書等の入手又は閲覧

本研究の対象となる方又はその代理人の方は、希望される場合には、他の研究対象者等の個人情報及び知的財産の保護等に支障がない範囲内で本研究に関する研究計画書等の資料を入手・閲覧することができます。ご希望の場合には、下記（８）の問い合わせ先へご連絡ください。

（７）利用又は提供の停止

本研究の対象となる方又はその代理人の求めに応じて、対象者の方の情報を本研究に利用（又は他の研究に提供）することについて停止することができます。停止を求められる場合には、下記（８）にご連絡ください。

**( 8 ) 本研究に関する問い合わせ先**

**担当者：**滋賀医科大学 循環器内科 医員（病院助教）富岡大資

**住所：**520-2192 滋賀県大津市瀬田月輪町

**電話番号：**077-548-2213

**メールアドレス：**fjmfu4ky@belle.shiga-med.ac.jp