

2025 年 9 月 6 日作成 Ver1.0

## 《情報公開文書》

ファブリー病に伴う続発性骨粗鬆症の病態研究：高解像度 CT（HR-pQCT）による  
骨微細構造解析

## 研究の概要

## 【背景】

ファブリー病は、 $\alpha$ -ガラクトシダーゼという酵素の欠損または酵素活性の低下によって発症する遺伝性疾患とされています。この糖脂質代謝異常により、グロボトリアオシルセラミド（Gb3）という物質が全身の臓器に沈着して障害を起こすことが知られています。ファブリー病の患者さんでは、骨にもグロボトリアオシルセラミドが沈着していることが知られており、骨粗しょう症に関連しているのではないかと考えられています。また、ファブリー病の治療である酵素補充療法により骨粗しょう症が改善するともされていますが、詳しいことはよくわかっていません。

高解像度末梢骨用定量的 CT（High Resolution peripheral Quantitative CT：HR-pQCT）は、通常の CT の約 10 倍の解像度を有し、ヒトの四肢の骨微細構造を非侵襲的に解析できる装置です。この研究では HR-pQCT を用いてファブリー病の患者さんの骨の微細構造について明らかにすることを目的とします。なお、 $\alpha$  ガラクトシダーゼの遺伝子変異について、この研究で新たに調べることは行いません。

## 【目的】

本研究では、HR-pQCT を用いてファブリー病の患者さんの骨微細構造について調べます。ファブリー病患者さんでは、酵素補充療法や分子シャペロン療法により骨への影響が軽減されるとされており、一般の人の HR-pQCT のデータとの差がないか調べます。

## 【意義】

ファブリー病の患者さんの骨微細構造を調べることで、ファブリー病に伴う骨病変についての理解が深まり、将来の治療に有用である可能性があります。

## 【方法】

ファブリー病患者さんとファブリー病を有さない方で、問診・診察項目、骨密度検査（DXA）、血液検査、骨微細構造検査（HR-pQCT）の比較を行います

## 対象となる患者さん

当院で行われた臨床研究「原発性骨粗鬆症の病態解析：HR-pQCT による骨微細構造の加齢・骨粗鬆症変化の横断・縦断調査」に参加された方を、ファブリー病を有さない方として対象とします。

研究に用いる情報	
<p>●研究に用いる情報</p> <p>下記の情報を研究データベースより収集します。</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>・【問診、診察】：年齢、性別、身長、体重、既往歴、併用薬</li> <li>・【画像検査】：骨密度検査（DXA）：腰椎、大腿骨 骨密度 HR-pQCT 検査：橈骨、脛骨 骨密度、骨微細構造</li> <li>・【血液検査】：CRP、Ca、P、ALP、intact PTH、TRACP-5b、P1NP、25(OH)ビタミンD、TP、Alb、Cre、BUN、GFR、AST、ALT、GTP、WBC、Hb、Plt</li> </ul> <p>本研究で利用する情報等について詳しい内容をお知りになりたい方は下記の「お問い合わせ先」までご連絡ください。</p>	
情報の利用開始予定日／提供開始予定日	
<p>本研究は研究機関長の許可日より「研究に用いる情報」を利用する予定です。</p> <p>あなたの情報をこの研究に使われたくない方は下記の「問い合わせ先」までご連絡頂ければ対象者から外します。その場合もあなたの治療等に不利益になることはありません。</p> <p>ご連絡のタイミングによっては対象者から外せない場合もあります。</p> <p>あらかじめご了承ください。</p>	
研究実施期間	
研究機関長の許可日～2026 年 9 月 30 日	
研究実施体制	
研究責任者	<p>所属：長崎大学病院 腎臓内科</p> <p>氏名：西野 友哉</p> <p>住所：長崎県 長崎市 坂本 1-7-1</p> <p>電話：095（819）7282</p>
情報の管理責任者	長崎大学病院 病院長
問い合わせ先	
<p>【研究の内容、情報等の利用停止の申し出について】</p> <p>長崎大学病院 血液浄化療法部 担当者名 北村 峰昭（研究分担者）</p> <p>〒852-8501 長崎市坂本 1 丁目 7 番 1 号</p> <p>電話：095（819）7358 FAX 095（819）7360</p>	

**【ご意見、苦情に関する相談窓口】（臨床研究・診療内容に関するものは除く）**

苦情相談窓口：医療相談室 095（819）7200

受付時間：月～金 8：30～17：00（祝・祭日を除く）