

自主臨床研究

神経代謝・臨床遺伝グループ

ファブリー病患者における血漿中lyso-GL-3の バイオマーカーとしての有用性の検討

1. 研究の対象

ファブリー病患者における血漿中lyso-GL-3

2. 研究目的・方法

ファブリー病は、ライソゾーム酵素 α -GALAの活性が低下することにより、全身の細胞に基質であるGL-3が蓄積することで、多様な病態を示す疾患であり、臨床症状をもって治療効果を一律に評価することが困難な疾患である。そのため、バイオマーカーの検討並びにバイオマーカーと臨床症状の相関の検討が古くから行われて、近年ではこれまで用いられていた項目より感度が高いと考えられている血漿中lyso-GL-3が注目されている。本研究の目的は、血漿中lyso-GL-3値のバイオマーカーとしての有用性を、既存バイオマーカーであるGL-3や、心・腎臓の評価に用いられている臨床検査項目などと比較することで検討することである。

本研究では、酵素（アガルシダーゼ ベータBS「JCR」）補充療法が行われている又はこれから開始する予定のファブリー病患者を対象とし、研究開始時、6ヵ月後、12ヵ月後、18ヵ月後、24ヵ月後にバイオマーカー（lyso-GL-3、GL-3）の測定、並びに通常診療で測定される臨床検査結果の収集を行うことで、血漿中lyso-GL-3と他の検査項目の相関を確認する。

3. 研究に用いる 試料・情報の種類

臨床情報、血清、lyso-Gb3

4. 外部への試料・情報の 提供

なし

5. 研究組織

多施設共同研究；公益財団法人神戸医療産業都市推進機構

本研究に関する問い合わせ先

酒井規夫；norio@sahs.med.osaka-u.ac.jp