

# 中性脂肪蓄積症およびその類縁疾患の 国際レジストリ調査に関する説明文書 (第2.2版)

## 1. はじめに

中性脂肪蓄積症・中性脂肪蓄積心筋血管症は、筋肉、心臓など全身への中性脂肪の蓄積をきたす非常にまれな疾患です。この疾患は、非常にまれであるため、これまでのところ、その経過（症状、重症度など）や有効な治療法が十分には明らかになっていません。また、日本国内での患者さんの数が限られており、日本国内の患者さんの情報を集めるだけでは、その経過を把握するには不十分と考えています。このため、今回我々は、中性脂肪蓄積症・中性脂肪蓄積心筋血管症の国際的な調査を行うこととしました。今回の調査は、治療が難しい中性脂肪蓄積症・中性脂肪蓄積心筋血管症の新しい治療法開発に役立てていきたいと考えています。

## 2. 調査の目的と意義

中性脂肪蓄積症・中性脂肪蓄積心筋血管症の症状・経過を明らかにすることが目的です。中性脂肪蓄積症の症例数は非常に少ないため、医療経済的にはその効果は限定的であると考えられますが、中性脂肪蓄積症は従来治療に抵抗性の予後不良の疾患であるため、その病態把握・治療法の開発は、非常に重要であると考えられます。

## 3. 調査への参加・辞退について

この研究の説明を担当医師あるいは研究者から聞いた上で、この調査に参加するかどうかをあなたの自由意思で決めてください。たとえ参加されなくても、あなたの今後の診療に不利益になることはありません。

また、調査の実施中にあなたの治療に役立つ新たな情報が得られたときには、お知らせします。（今回の調査では患者さんの受けておられる治療方法も調査対象になっています。）

そして、この調査に参加することに承諾したあとでも、調査が開始されてからでも、あなたが辞退を申し出たときは、いつでも自由に辞退することができます。また、辞退しても辞退されたことによってあなたが不利益を受けることはありません。

## 4. 研究の資金源

この研究は、以下の公的な資金を使用するので、今回の調査に伴って、あなたに費用がかかることはありません。

公的な資金：厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患政策研究事業  
日本医療研究開発機構 難治性疾患実用化研究事業

## 5. 調査の方法

調査システムの開発・運営に関して、公益財団法人 神戸医療産業都市推進機構 医療イノベーション推進センター（神戸市）の協力を得て、あなたの名前が特定されない形で、あなたの症状、検査結果、治療内容などを調査します（オンラインを含む）。今回の調査では、国際的共同研究として行われます。調査結果は、他の患者さん（日本国外の患者さんも含みます）の調査結果とまとめて解析し、最終結果は学術論文、研究発表、インターネットウェブサイトでの公開を予定しています。本調査の登録期間としては、2025年3月31日までを予定しています。なお、オンラインでの情報収集にあたっては、別紙でご説明いたします。

## 6. スケジュール

以下の表に従って、臨床情報を収集いたします。

		登録時	6ヵ月、1年後、1.5年後、2年後、2.5年後、3年後、3.5年後、4年後、4.5年後、5年後
同意取得		●	
患者情報		●	
身長・体重		●	
診断情報	診断, 発症年月日, 中性脂肪蓄積症の家族歴	●	●
血液検査*1		●	●
臨床所見	皮膚(魚鱗癬)	●	●
臨床検査	神経感覚障害, 精神遅滞, 難聴	●	●
	骨格筋症候の有無, 筋力低下, 筋力低下 - 対称性・非対称性, 筋力低下 - 部位, 筋力低下 - 遠位/近位, 痙攣, 筋肉痛, 嚥下困難	●	●
	骨格筋の病歴	●	●
	骨格筋の現在の状態	●	●
	心臓の状態	●	●
	肝臓の状態 (肝腫大)	●	●

	糖尿病	●	●
	徒手筋力テスト	●	●
	呼吸筋検査	●	●
	6 分間歩行距離, トレッドミル持久時間, 心肺運動負荷試験	●	●
	骨格筋 (CT, MRI, 筋電図)	●	●
	腹部超音波検査 (脂肪肝)	●	●
	甲状腺超音波検査	●	●
	その他の画像検査	●	●
	心臓超音波検査、心臓 CT、心臓 MRI、冠動脈造影, BMIPP 心筋シンチグラム	●	●
	心電図	●	●
	ホルター心電図	●	●
生検	骨格筋	●	●
	心筋生検	●	●
	皮膚生検	●	●
	その他生検	●	●
治療の有無		●	●
投薬または治療	治療の種類, 投薬または治療, 量, 特記事項	●	●
疾患に対する特別な治療法の実施の有無	特別な治療法の種類, 量, 特記事項	●	●
最終確認日・転帰		●	●

\*1 : CK、BNP、AST、ALT、中性脂肪、血糖値、HbA1c、TSH、FT4

海外の患者さんについては、当該国の規制に従って情報収集を行う。必要に応じて、検査項目等の収集が省略される場合がある。

## 7. プライバシーの保護

調査登録の時点で、あなたの名前は登録されませんので、あなたの名前や身元などが明らかになるようなことはありません。

## 8. 調査についてのお問い合わせ

この調査について、さらに詳しい内容を知りたい場合は、担当医師や下記連絡先に申し出てください。

<連絡先>

(研究責任者)

大阪大学大学院医学系研究科 中性脂肪学共同研究講座 循環器内科 (常勤) 平野賢一  
TEL/FAX : 06-6872-8215