

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患政策研究事業）

分担研究報告書

患者登録制度（ファブリーレジストリ）を用いたファブリー病の疫学調査

研究分担者 大橋 十也 研究協力者 角皆 季樹 東京慈恵会医科大学小児科学講座

研究要旨

ライソゾーム病のような希少疾患において、患者情報を集約・蓄積し、それらを解析することは疾患の理解、治療の開発において非常に有用である。ライソゾーム病のなかでも患者数の多いファブリー病患者のレジストリを作成し、それを元に本邦症例の疫学的な検討を行い自然暦の評価、酵素補充療法、シャペロン療法等の効果を明らかにすることを目的とする。

A. 研究目的

海外においては Fabry Outcome Survey や Fabry Registry など製薬会社ベースの患者登録制度が存在しているが、日本において日本人特有のレジストリシステムは存在していなかった。人種別の自然暦や様々な治療を比較検討するためにも日本人独自のレジストリシステムの構築が必要であり、慈恵医大では慈恵ファブリーレジストリ（JFR）を2012年に立ち上げた。令和1年度はその情報を元に酵素補充療法開始時の腎機能と治療の関係性について調査・検討をした。

B. 研究方法

慈恵ファブリーレジストリ（JFR）は慈恵医大小児科受診歴のあるファブリー病患者を対象とした患者登録制度である。JFRには患者の基本情報、治療の内容、各臓器の評価パラメータが登録できるようになっており、それらのデータを横断的に評価する。今回は酵素補充療法（ERT）開始時の腎機能と治療効果、腎機能障害への影響を評価対象とした。

（倫理面への配慮）

登録する情報の中には疾患の病型や重症度、治療内容や検査結果などの個人情報が含まれ、特定することが可能である。それら個人情報の取り扱いに関して、研究分担

者の所属する東京慈恵会医科大学において、倫理委員会に申請し、承認された（2011/11/07 23-211(6672)）。

C. 研究結果

JFRに登録されている135人のうち、58人（男性24人、女性34人）が対象となった。フォローアップ中央値は男性161ヶ月、女性87ヶ月であった。JFR登録後にERTを開始したのは51人（男性21人、女性30人）、開始前に尿蛋白陽性であったのが9人（男性3人、女性6人）であった。ERT開始前に尿蛋白陽性であった女性および尿蛋白陰性であった群の腎機能障害の進行を認めなかったが、尿蛋白陽性群ではERT開始後も腎機能障害の増悪を認めた。

D. 考察

ERT開始時に腎機能障害が進行しているケースではERTを導入されても腎機能障害の進行を止めることができず、尿蛋白出現前に開始している場合は腎機能障害の進行を緩やかにすることが示された。海外の同様の検討との比較において同様の結果を認めた。ERTは病気の進行を抑えることはできるが、一度障害を受けてしまった腎臓、尿細管とうの改善は見込めないと考えられた。

E. 結論

JFRを用いて患者情報を集積すること

で、日本人におけるファブリー病患者の疫学的調査に貢献することができ、また、ERT は腎機能障害が進む前（尿蛋白が出現する前）に開始するのが望ましいと考えられる。

F. 健康危険情報

G. 研究発表

1. 論文発表 なし

2. 学会発表

第 61 回 日本先天代謝異常学会

2019 年 10 月 24 日～26 日

第 33 回 日本小児脂質研究会 2019

年 11 月 30 日～12 月 1 日

H. 知的財産権の出願・登録状況

1. 特許取得 なし

2. 実用新案登録 なし

3. その他 なし