

東京医科歯科大学の「原発性免疫不全症の遺伝子解析」及び、以下の（３）試料・情報の種類・項目、に示す共同研究機関における過去の研究にご協力いただいた方（患者さん）へ

「原発性免疫不全症・自己炎症性疾患・早期発症型炎症性腸疾患の遺伝子解析と患者レジストリの構築」研究協力をお願い

### 研究協力をお願い（本研究の目的）

この研究では、原発性免疫不全症・自己炎症性疾患・早期発症型炎症性腸疾患の患者さんや治療に関する情報を集約することで、今後の原発性免疫不全症・自己炎症性疾患・早期発症型炎症性腸疾患の病態解明及び治療研究に有用なデータを作成することを目指しております。多くの臨床情報の収集を行うことで、原発性免疫不全症・自己炎症性疾患・早期発症型炎症性腸疾患の自然歴が解明され、より病態の理解や治療法開発が促進されると期待できます。

そのためこれまで「原発性免疫不全症の遺伝子解析」、及び、以下の（３）試料・情報の種類・項目に示す共同研究機関における過去の研究にご協力いただいた方の試料・情報を新しい研究でも集約し活用させて頂きたいと考えております。提供いただく試料・情報はこれまでに提供いただいた範囲と変わりありません。

患者さんにおかれましては研究の趣旨をご理解いただき、本研究へのご協力を賜りますようお願い申し上げます。この研究へのご参加をご希望なされない場合や研究に関するご質問は、下記の問い合わせ先へご連絡ください。もし苦情等ございましたら下記苦情窓口までご連絡下さい。

### （１）研究の概要について

**研究課題名** 原発性免疫不全症・自己炎症性疾患・早期発症型炎症性腸疾患の遺伝子解析と患者レジストリの構築

**承認番号** G2019-004

**研究期間**：医学部倫理審査委員会承認後～2024年3月31日。全体の研究期間は永年、5年毎に研究期間の延長申請を行う

**研究責任者**：東京医科歯科大学大学院医歯学総合研究科寄附講座 准教授 今井 耕輔

### （２）試料・情報の利用方法

本研究は、医学部倫理審査委員会の承認を得て行われるものです。直接同意取得することが困難な患者さんからこれまで頂いた試料・情報を新しい研究に用いる場合には、これまで同様に個人が特定できないように匿名化し、学術研究に限り使用します。

以下の研究にご参加いただいた際の診療情報と試料を本研究で使用させていただきます。本研究では、診療情報は年齢、性別、疾患名、家族歴、病歴、検査データ等、試料は血液を使用させていただきます。

### （３）試料・情報の種類・項目

- ① 「原発性免疫不全症の遺伝子解析」（承認番号：第G2000-92番）（東京医科歯科大学）
- ② 「原発性免疫不全症候群の責任遺伝子の解析とその臨床応用」（北海道大学）

- ③ 「原発性免疫不全症における遺伝子診断」(東北大学)
- ④ 「先天性免疫不全症の遺伝子解析研究」(防衛医科大学校)
- ⑤ 「小児遺伝性疾患に対する包括的遺伝子診断システムの確立」(金沢大学)
- ⑥ 「先天性免疫不全症の原因遺伝子同定および病態形成機序の解明」(岐阜大学)
- ⑦ 「原発性免疫不全症における遺伝要因の研究」(広島大学)
- ⑧ 「自己炎症性疾患患者登録システムの構築」(京都大学)

の研究に同意の上、これまで提供いただいた試料および臨床情報です。

#### (4) 利用する者の範囲／共同研究機関名

No.	共同研究機関の名称	研究責任者の氏名
1	京都大学	井澤和司
2	東京医科歯科大学	今井耕輔
3	国立成育医療研究センター	河合利尚
4	防衛医科大学校	野々山 恵章
5	北海道大学	山田雅文
6	東北大学	笹原洋二
7	筑波大学	高田英俊
8	岐阜大学	大西秀典
9	金沢大学	和田泰三
10	兵庫県立尼崎総合医療センター	平家俊男
11	広島大学	岡田賢
12	九州大学病院別府病院	堀内孝彦
13	和歌山県立医科大学	神波信次
14	久留米大学	西小森隆太
15	信州大学	重村倫成
16	鹿児島大学	武井修治
17	東京女子医科大学	宮前多佳子
18	群馬大学	石毛崇
19	聖路加国際病院	小野林太郎
20	聖隷浜松病院	松林正
21	埼玉県立小児医療センター	上島洋二
22	山梨大学	合井久美子
23	長野県立こども病院	坂下一夫
24	高知大学	藤枝幹也
25	新潟大学	齋藤昭彦

26	千葉県こども病院	井上祐三朗
27	大阪母子医療センター	澤田明久
28	日本赤十字社和歌山医療センター	横山宏司
29	名古屋市立大学	亀井美智
30	旭川医科大学	長森恒久
31	東京都立小児総合医療センター	船越葉那子
32	奈良県立医科大学	石原卓
33	北見赤十字病院	佐藤智信
34	長崎大学	橋本邦生
35	国立国際医療センター	七野浩之
36	九州大学	石村匡崇
37	京都府立医科大学	秋岡親司
38	山形大学	小野田正志
39	佐賀大学	尾形善康
40	熊本大学	興梠健作
41	湘南藤沢徳洲会病院	中下珠緒
42	兵庫医科大学	金澤伸雄
43	弘前大学	照井君典
44	鳥取大学	奥野啓介
45	大阪市立総合医療センター	外川正生
46	名古屋大学	村松秀城
47	大阪大学	宮村能子
48	関西医科大学	松野良介
49	岩手医科大学	遠藤幹也
50	浜松医科大学	下山久美子
51	大阪赤十字病院	藤野寿典
52	神奈川県立こども医療センター	柳町昌克
53	茨城県立こども病院	小林千恵

利用する者の範囲／共同研究機関以外の外部への提供  
なし

(5) 試料・情報の管理責任者任者

茨城県小児・周産期地域医療学講座・准教授・今井耕輔  
研究終了後の試料・データの扱い

東京医科歯科大学の定める研究活動における不正行為防止規則が定める期間（10 年間）保管します。保存期間終了後には破棄します。

#### （6）研究協力の任意性と撤回の自由について

本研究では、「オプトアウト」という手法に基づき、患者さんのお一人ずつから直接同意を得ることはしませんが、研究の目的を含めて、研究の実施についての情報を公開し、さらに可能な限り拒否の機会を保障します。①、②の研究に参加を同意しても、本研究への参加を同意されない場合は、下記お問い合わせ窓口まで連絡を下さい。ご協力いただかない場合でもあなたが診療上不利な扱いを受けることはありません。

#### （7）利益相反について

本研究は原発性免疫不全症候群の診断基準・重症度分類および診療ガイドラインの確率に関する研究、日本医療研究開発機構（AMED）の難治性疾患実用化研究事業研究費、厚生労働省の難治性疾患政策研究事業研究費、JSIAD 学会運営費を用いて行われます。また研究を実施するにあたり特定企業との利害関係はありません。本研究の実施にあたっては、本学利益相反マネジメント委員会に対して「研究者の利益相反に関する申告を行い、同委員会による確認を受けています。 ※「利益相反」とは企業などから研究資金等が提供されることにより、研究結果や結果公表の正当性についての疑問が第三者から見て生じかねない状態のことを指します。

#### （8）問い合わせ窓口

本研究について疑問などがありましたら、遠慮なくお尋ねください。本研究の遂行に支障がない範囲で研究計画資料の閲覧も可能です

研究責任者： 東京医科歯科大学 大学院医歯学総合研究科 茨城県小児・周産期地域医療学  
寄附講座准教授 今井 耕輔

TEL：03-5803-4705（ダイヤルイン）（平日 9：00～17：00）

苦情窓口： 医学部総務係 TEL：03-5803-5096（対応可能時間帯：平日 9：00～17：00）