

本学の「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」、および、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。また、この研究は「難病プラットフォーム」という難病研究を支援する日本医療研究開発機構（AMED(エイメド)）の研究事業と連携していて、IDで管理されたあなたの臨床情報（ゲノム情報を含む）や生体試料検体から得られた情報は、最終的に他の難病レジストリ研究の患者さんの情報とともに難病プラットフォームに共有され、半永久的に保存されます。

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～2029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

研究代表者：東京医科歯科大学大学院医歯学総合研究科発生発達病態学分野・教授 森尾友宏

（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および機関の長の許可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

今回構築する免疫不全症データベース (PIDJ : Primary Immunodeficiency Database in Japan) 2 に収集する試料及び情報は、

- 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」(~2021. 3. 3)
「遺伝性疾患に対する包括的遺伝子診断システムの確立」(2021. 3. 4~)(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)

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

- ・PIDJ2 レジストリ
- ・難病プラットフォーム

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

PIDJ2 レジストリ保有者: 一般社団法人日本免疫不全・自己炎症学会 (JSIAD)

保管責任者: 学会理事長 (東京医科歯科大学発生発達病態学分野) 森尾友宏

難病プラットフォーム代表者: 京都大学大学院医学研究科附属ゲノム医学センター
教授/京都大学大学院医学研究科附属ゲノム医学センター センター長 松田文彦

研究終了後の試料・データの扱い

データの保存は、PIDJ2 レジストリ・難病プラットフォーム内において永年で継続保管を行う。

試料の保存は、各機関の規定に従い保存する。

今後、当該試料・情報を用いる新たな研究計画が立った時点で、改めて倫理審査委員会および JSIAD の PIDJ 運営委員会に諮る。

(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。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。

研究計画書 4.0 版対応

(7) 利益相反について

本研究は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 学会運営費厚労省クリニカル・イノベーション・ネットワーク推進支援事業費、受託・共同研究費を用いて行われます。武田薬品株式会社との受託・共同研究は、研究事務局のホームページ (<https://www.jsiad.org/>) で情報公開を行います。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

PIDJ 2 研究事務局

担当者氏名：今井耕輔・磯田健志・遠藤明史

住所：〒113-8519 東京都文京区湯島 1-5-45

東京医科歯科大学発生発達病態学分野（今井・磯田）、ヘルスサイエンス R&D センター（遠藤）

電話：03-3813-6111

E-mail：kimai.ped@tmd.ac.jp（今井） tisoda.ped@tmd.ac.jp（磯田） aendo.ped@tmd.ac.jp（遠藤）

ホームページ：<https://www.jsiad.org/>

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）

【別表1】

共同研究機関（参加施設）の一覧

No	共同研究機関の名称	研究責任者の氏名	連絡先
0	日本免疫不全・自己炎症学会	森尾友宏	〒113-8519 東京都文京区湯島 1-5-45 東京医科歯科大学発生発達病態学分野
1	京都大学	井澤和司	〒606-8507 京都府京都市左京区聖護院川原町 54
2	東京医科歯科大学	森尾友宏	〒113-8519 東京都文京区湯島 1-5-45
3	国立成育医療研究センター	河合利尚	〒157-8535 東京都世田谷区大蔵 2-10-1
4	防衛医科大学校	今井耕輔	〒359-8513 埼玉県所沢市並木 3-2
5	北海道大学	真部 淳	〒060-8638 北海道札幌市北区北 15 条西 7 丁目
6	東北大学	笹原洋二	〒980-8574 宮城県仙台市青葉区星陵町 1-1
7	筑波大学	高田英俊	〒305-8576 茨城県つくば市天久保 2-1-1
8	岐阜大学	大西秀典	〒501-1194 岐阜県岐阜市柳戸 1 番 1
9	金沢大学	和田泰三	〒920-8640 石川県金沢市宝町 13-1
10	兵庫県立尼崎総合医療センター	平家俊男	〒660-0892 兵庫県尼崎市東難波町 2-17-77
11	広島大学	岡田賢	〒734-8551 広島県広島市南区霞 1-2-3
12	九州大学病院別府病院	三苫弘喜	〒874-0838 大分県別府市大字鶴見字鶴見原 4546 番地
13	和歌山県立医科大学	神波信次	〒641-0012 和歌山市紀三井寺 811-1
14	久留米大学	西小森隆太	〒830-0011 福岡県久留米市旭町 67
15	信州大学	重村倫成	〒390-8621 長野県松本市旭 3-1-1
16	鹿児島大学	西川拓朗	〒890-8520 鹿児島県鹿児島市桜ヶ丘 8-35-1

17	東京女子医科大学	宮前多佳子	〒162-8666 東京都新宿区河田町 8-1
18	群馬大学	石毛崇	〒371-8511 群馬県前橋市昭和町 3 丁目 39 番 15 号
19	聖路加国際病院	小野林太郎	〒104-8560 東京都中央区明石町 9-1
20	聖隷浜松病院	松林正	〒430-8558 静岡県浜松市中区住吉 2-12-12
21	埼玉県立小児医療センター	上島洋二	〒330-8777 埼玉県さいたま市中央区新都心 1-2
22	山梨大学	合井久美子	〒409-3898 山梨県中央市下河東 1110
23	長野県立こども病院	坂下一夫	〒399-8288 長野県安曇野市豊科 3100
24	高知大学	石原正行	〒783-8505 高知県南国市岡豊町小蓮
25	新潟大学	齋藤昭彦	〒951-8510 新潟県新潟市中央区旭町通 1-757
26	千葉県こども病院	富板美奈子	〒266-0007 千葉県千葉市緑区辺田町 579-1
27	大阪母子医療センター	澤田明久	〒594-1101 大阪府和泉市室堂町 840
28	日本赤十字社和歌山医療センター	横山宏司	〒640-8558 和歌山県和歌山市松原通 4-20
29	名古屋市立大学	亀井美智	〒467-8602 愛知県名古屋市瑞穂区瑞穂町字川澄 1
30	旭川医科大学	長森恒久	〒078-8510 北海道旭川市緑が丘東 2 条 1 丁目 1 番 1 号
31	東京都立小児総合医療センター	堀越裕歩	〒183-8561 東京都府中市武蔵台 2-8-29
32	奈良県立医科大学	石原卓	〒634-8522 奈良県橿原市四条町 840
33	北見赤十字病院	佐藤智信	〒090-8666 北海道北見市北 6 条東 2 丁目
34	長崎大学	橋本邦生	〒852-8501 長崎県長崎市坂本 1-7-1
35	国立国際医療センター	望月慎史	〒162-8655 東京都新宿区戸山 1-21-1
36	九州大学	石村匡崇	〒812-8582 福岡県福岡市東区馬出 3-1-1
37	京都府立医科大学	秋岡親司	〒602-8566 京都府上京区河原町通広小路上儿梶井町 465
38	山形大学	三井哲夫	〒990-9585 山形県山形市飯田西 2-2-2
39	佐賀大学	尾形善康	〒849-0937

			佐賀県佐賀市鍋島 5-1-1
40	熊本大学	楠木翔一郎	〒860-8556 熊本県熊本市中央区本荘 1-1-1
41	湘南藤沢徳洲会病院	中下珠緒	〒251-0041 神奈川県藤沢市辻堂神台 1 丁目 5 番 1 号
42	兵庫医科大学	金澤伸雄	〒663-8501 兵庫県西宮市武庫川町 1-1
43	弘前大学	照井君典	〒036-8563 青森県弘前市本町 53
44	鳥取大学	奥野啓介	〒683-8503 鳥取県米子市西町 36-1
45	大阪市立総合医療センター	山崎夏維	〒534-0021 大阪府大阪市都島区都島本通 2-13-22
46	名古屋大学	村松秀城	〒466-8550 愛知県名古屋市昭和区鶴舞町 65
47	大阪大学	宮村能子	〒565-0871 大阪府吹田市山田丘 2-2
48	関西医科大学	松野良介	〒573-1010 大阪府枚方市新町 2-5-1
49	岩手医科大学	遠藤幹也	〒028-3695 岩手県紫波郡矢巾町医大通り 2-1-1
50	浜松医科大学	下山久美子	〒431-3192 静岡県浜松市東区半田山 1-20-1
51	大阪赤十字病院	藤野寿典	〒543-8555 大阪府大阪市天王寺区筆ヶ崎町 5-3 0
52	神奈川県立こども医療センター	柳町昌克	〒232-8555 神奈川県横浜市南区六ツ川 2-138-4
53	茨城県立こども病院	小林千恵	〒311-4145 茨城県水戸市双葉台 3-3-1
54	横浜市立大学	伊藤秀一	〒236-0004 神奈川県横浜市金沢区福浦 3-9
55	岡山大学	八代将登	〒700-8558 岡山県岡山市北区鹿田町 2-5-1
56	香川大学	土橋浩章	〒761-0793 香川県木田郡三木町池戸 1750-1
57	神戸大学	山本暢之	〒650-0017 兵庫県神戸市楠町 7-5-2
58	大阪公立大学	時政定雄	〒545-8585 大阪府大阪市阿倍野旭町 1-4-3
59	大分大学	末永聡一	〒879-5593 大分県湯布院市狭間町医大ヶ丘 1-1
60	日本赤十字社愛知医療センター 名古屋第一病院	濱麻人	〒453-8511 愛知県名古屋市南村区道下町 3-35
61	富山大学	篠田晃一郎	〒930-0194 富山県富山市杉谷 2630
62	土浦協同病院	多田憲正	〒300-0028 茨城県土浦市おおつ野 4 丁目 1-1
63	福島県立医科大学	右田清志	〒960-1247 福島県福島市光が丘 1 番地

64	獨協医科大学	福島啓太郎	〒321-0293 栃木県下都賀郡壬生町大字北小林880
65	獨協医科大学埼玉医療センター	松原知代	〒343-8555 埼玉県越谷市南越谷 2-1-50
66	宮崎大学	盛武浩	〒889-1692 宮崎県宮崎市清武町木原 5200
67	福井大学	安富素子	〒910-1193 福井県吉田郡永平寺町松岡下合月 23-3
68	産業医科大学	保科隆之	〒807-8555 福岡県北九州市八幡西区医生ヶ丘 1-1
69	自治医科大学	川原勇太	〒329-0498 栃木県下野市薬師寺 3111-1
70	順天堂大学	工藤孝広	〒113-0034 東京都文京区湯島 1-5-29 順天堂大学 医局棟 5 階小児科医局
71	滋賀医科大学	佐藤知実	〒520-2192 滋賀県大津市瀬田月輪町
72	島根大学	竹谷健	〒693-8501 島根県出雲市塩治町 89-1
73	兵庫県立こども病院	長谷川大一郎	〒650-0047 兵庫県神戸市中央区港島南町 1-6-7
74	静岡県立こども病院	渡邊健一郎	〒420-8660 静岡県静岡市葵区漆山 860 番地
75	済生会横浜市東部病院	梅津守一郎	〒230-0012 神奈川県横浜市鶴見区下末吉 3-6-1
76	北里大学	江波戸孝輔	〒252-0375 相模原市南区北里 1-15-1
77	富山県立中央病院	上野和之	〒930-8550 富山県富山市西長江 2 丁目 2-78
78	大阪医科薬科大学	梶恵美里	〒569-8686 大阪府高槻市大学町 2-7
79	愛知医科大学	本間仁	〒480-1103 愛知県長久手市岩作雁又 1-1
80	愛媛大学	江口真理子	〒791-0295 愛媛県東温市志津川 454
81	札幌医科大学	神田真聡	〒060-8543 北海道札幌市中央区南 1 条西 16 丁目 291 番地
82	千葉大学	山本健	〒260-8677 千葉県千葉市中央区亥鼻 1-8-1