1．　研究の名称
原発性免疫不全症の原因遺伝子の探索研究（受付番号：G0457）

本研究は京都大学大学院医学研究科・医学部及び医学部附属病院 医の倫理委員会の審査を受け、研究機関の長の許可を受けて実施しています。

2．　研究機関・研究責任者
京都大学医学部附属病院
〒606-8507　京都府京都市左京区聖護院川原町 54
電話　075-751-3111（代表）
研究責任者：
京都大学大学院医学研究科
子どもの健康と環境に関する全国調査京都ユニットセンター　八角高裕

3．　研究の目的・意義
対象となる疾患を発病しやすい生まれながらの体質があるかどうかを、血液や手術組織など（検体といいます）から取り出した遺伝子を調べることにより、原発性免疫不全症の原因遺伝子を見つけることを目的としています。原因となる遺伝子を発見することにより、より正確もしくはより早期に診断し、その病気の経過を予測し、遺伝子の変化を研究することにより適切な治療法の開発にむすびつけることが可能になることを期待しています。

4．　研究実施期間
研究期間：研究機関の長の許可日から2028年3月31日まで

5．　対象となる患者さん
2000 年 4 月 1 日から 2025 年 1 月 31 日までに京都大学もしくは共同研究機関等で臨床診断によって原発性免疫不全症の診断を受けた方で既知の責任遺伝子に異常を認めない患者さん。参加を拒否された方、主治医や研究責任者が不適当と判断した方は対象となりません。

6．　試料・情報の利用目的・利用方法
臨床的に原発性免疫不全症が診断あるいは疑われる患者さんで既知の責任遺伝子に異常が同定されなかった方について、血液や組織（検体）などから遺伝子を取り出し、網羅的に全遺伝子の構造を解析します。解析は京都大学および共同研究機関で行います。また、解析した遺伝情報で認めた未知の遺伝子変異に対してクラウドベースの遺伝子変異解析ソフト（Genoox 社 遺伝子変異解析・レポートサービス「Franklin」）を用いて解析する場合があります。
また、遺伝子と症状の関係を知るために、提供者のカルテに記載された病気の症状を研究の際に参考にします。
なお、解析を開始する前に検体や情報からは氏名などの個人情報が消去され、代わりに新しく符号をつけ、この符号のみで管理します。符号は検体を採取した病院で厳重に管理され、個人情報が漏洩することがないようにします。

この研究の結果が学会や医学雑誌などに発表されることがあります。ただし、いずれの場合にも、個人を直ちに判別できるような情報（名前や住所、電話番号など）が公表されることは一切ありません。

また、本研究で収集した試料・情報は、特定されない将来の研究のために用いる可能性があります。二次利用および他研究機関へ提供する際は、新たな研究計画について倫理審査委員会で承認された後に行います。また、ホームページ上でオプトアウトを行い、患者さんが参加を拒否できる機会を保障します。

二次利用対象研究：

「遺伝子疾患診断のための網羅的解析およびバイオマーカー探索研究（G1233）」

7.　利用または提供する試料・情報の項目

これまでの診察の中で得られた、または、今後の通常の診察の際に得られる、以下の項目の試料、情報を活用させていただきます。

① 血液（通常の採血時に追加で採取します）

② 組織

（必要に応じて唾液、毛髪、爪、頬粘膜、尿、便を採取。通常診療で行った手術や検査で採取、保存した検体を使用することもあります）

③ 患者さんの背景情報（年齢、性別、合併症、既往歴、診断確定前の病名など）

④ 臨床症状（原発性免疫不全に関連する症状）、治療反応性

⑤ 各種検査所見（血液検査、尿検査、髄液検査、画像検査、病理学的検査など）

⑥ ゲノムデータ

⑦ ゲノム情報

8.　当該研究を実施する全ての共同研究機関の名称および研究責任者の職名・氏名

共同研究機関、研究責任者

共同研究機関・ 部局・職名	氏名
① かずさ DNA 研究所・研究所技術開発研究部・部長 ② 広島大学・小児科・教授 ③ 久留米大学・小児科・教授 ④東京科学大学 M&D データ科学センター・AI 技術開発分野・講師 ⑤東京大学・先端科学研究センター・准教授	①小原 収 ②岡田賢 ③西小森隆太 ④鎌谷高志 ⑤白崎善隆

9．試料・情報の管理について責任を有する者の氏名または名称

京都大学および各共同研究施設の研究責任者（共同研究施設リスト参照）

10．本研究への参加について

ご自身の試料・情報を研究に利用されたくない方は連絡先までその旨お知らせ頂ければ、解析対象から削除します。研究の参加に同意されない場合でも、あなたは一切不利益をうけることはなく、今まで通りの治療を受けることができます。また、研究の参加に同意した後でも、いつでも参加を取りやめることができます。参加拒否を表明された場合は、その患者さんに関する情報はすべて、個人情報に配慮して破棄もしくは消去させていただきます。

11．研究に関する情報公開について

より詳細な研究の計画、研究の方法についてお知りになりたいときには、担当医師までご連絡ください。この研究に参加している他の方の個人情報等や、研究の知的財産等に支障がない範囲で研究計画書の閲覧や説明をいたします。

12．研究資金・利益相反

この研究は、公的研究費である厚生労働省科研費（西小森班「自己炎症性疾患とその類縁疾患における移行期医療を含めた診療体制整備、患者登録推進、全国疫学調査に基づく診療ガイドライン構築に関する研究」）により実施します。特定の企業からの資金は一切用いません。また、利益相反にないことについて、「京都大学利益相反ポリシー」「京都大学利益相反マネジメント規程」に従い、「京都大学臨床研究利益相反審査委員会」において適切に審査されております。この研究の計画、実施、発表にあたり、個人あるいは組織の利益のために公正な判断を曲げることは一切いたしません。

13．研究対象者およびその関係者からの求めや相談等への対応方法

この研究に関して、お聞きになりたいことや、わからないこと、ご心配なことがございましたら、以下の研究担当者にお問い合わせください。

1）　研究課題ごとの相談窓口

問い合わせ担当者　京都大学医学部附属病院　小児科　講師　井澤和司

（電話）075-751-3291（E-mail）kizawa@kuhp.kyoto-u.ac.jp

2）　各研究機関の相談窓口

＜京大病院の患者さんの相談窓口＞

京都大学医学部附属病院　臨床研究相談窓口

(電話) 075-751-4748　(E-mail) ctsodan@kuhp.kyoto-u.ac.jp