

情報公開文書

当院では、以下の臨床研究を実施しております。

この研究は、遺伝子変異を原因とする原発性免疫不全症に対する遺伝子診断を行います。この研究に関するお問い合わせなどがありましたら、下記に記載されています、⑤「問い合わせ先」へご連絡ください。

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。

①研究課題名 原発性免疫不全症遺伝子診断

原発性免疫不全症が疑われる患者さんの血液を用いて、疑われる疾患責任遺伝子の塩基配列を解析し、さらに必要に応じて遺伝子の機能解析を行うことで、診断を確定します。また仮名化した上で診断した患者さんの臨床像を患者データベースに登録することで原発性免疫不全症の情報を集積します。

②研究目的

原発性免疫不全症は、遺伝子変異を原因として免疫機能の異常を伴う稀少疾患群で、疾患関連遺伝子は300以上知られているものの、特異的な診療症状や検査所見に乏しいことから、ほとんどの患者は確定診断に遺伝子診断を要します。適切な治療がなされないと、重篤な感染症や異常な免疫反応に伴う臓器障害を呈し、生命が脅かされる危険性もあります。また稀少疾患群であるために、診療を向上させていくためには患者情報を集積することも合わせて必要です。このために本研究では、原発性免疫不全症の遺伝子診断と患者情報の集積を行います。

③研究方法の概要

・対象となる患者様

2017年11月1日から2027年8月15日までに、原発性免疫不全症が疑われ、研究に同意された患者さん

・方法

患者さんの血液や組織よりDNA を抽出し、目的の遺伝子の塩基配列を解析して、原因となりうる遺伝子の変化を検出します。組織としては提供いただいた唾液、毛髪、爪、頬粘膜、尿、便を解析に使用することがあります。また、必要に応じて、検出した遺伝子の変化を遺伝子の機能解析を併用することで診断精度を向上させます。また仮名化した上で患者さんの臨床情報、遺伝情報を患者データベースに登録します。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。

・個人情報の取り扱い

患者さん個人の情報を保護することは、刑法で定められた医師の義務です。遺伝情報はそのなかでも最も厳重に管理されます。遺伝子診断の結果は鍵のかかる場所に保管され、持ち出しは禁止されています。

遺伝子診断の結果は、いろいろな問題を引き起こす可能性があるために、他人に漏れないように、取扱いを慎重に行っています。解析を開始する前に、患者さんの検体や診療情報からは住所、氏名などが削られ、代わりに新しく符号がつけられます（仮名化）。患者さんとの符号とを結びつける一覧表は、検体を採取した病院で管理担当医師が厳重に保管します。こうすることによって、患者さんの遺伝子の解析を行う者には符号しか分からず、誰の検体を解析しているのか分かりません。ただし、結果を本人に説明する場合には、検体を採取した機関においてこの符号を元どおりに戻します。

④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

研究代表者
京都大学医学研究科子どもの健康と環境に関する全国調査（エコチル調査）
京都ユニットセンター
特定教授 八角高裕

共同研究機関名・責任者名	①かずさ DNA 研究所 かずさ DNA 研究所ゲノム事業推進部 部長・副所長 小原 収 ②日本小児リウマチ学会理事が所属し、遺伝カウンセリング体制体制が整備されている医療機関 代表者 該当施設における日本小児リウマチ学会理事 http://www.praj.jp/about/outline.html ③令和 5-7 年度厚生労働科学研究費 難治性疾患等政策研究事業（難治性疾患政策研究事業）「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」（研究代表者 西小森隆太）研究分担者が所属し、遺伝カウンセリング体制が整備されている医療機関 代表者 該当施設における上記研究班 研究分担者（別添「令
--------------	--

	和 6 年度西小森班研究者一覧」参照) ④久留米大学小児科 教授 西小森隆太 ⑤あいち小児保健医療総合センター 感染症科 医長 岩田直美 ⑥天理よろづ相談所病院小児科 医員 芝 剛 ⑦新潟大学 小児科 助教 金子詩子 ⑧東京医科歯科大学 M&D データ科学センター 責任者 AI 技術開発分野 鎌谷高志 ⑨東京大学先端科学研究センター 責任者 光量子イメージング分野 白崎善隆 ⑩広島大学 小児科 教授 岡田賢
--	--

⑤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

京都大学医学研究科
子どもの健康と環境に関する全国調査（エコチル調査）
京都ユニットセンター 特定教授 八角高裕

⑥研究実施期間

研究機関の長の許可日から2027年8月15日まで

⑦利用または提供を開始する日

研究機関の長の許可日

⑧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。

⑨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。

⑩研究資金・利益相反

遺伝子診断にかかる費用のうち、保険収載のある塩基配列解析については保険診療で行うことができます。保険診療を用いる場合は患者さんには保険診療のその自己負担分を負担いただきます。一方、患者が保険診療を希望されない場合や患者以外の塩基配列解析に関しては検査依頼者に実費を負担していただきます。塩基配列解析以外の費用については京都大学医学部附属病院小児科において厚生労働省の“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班”の研究費によって負担いたします。しかし、遺伝子診断の結果により、新たな検査や治療が必要となったときには、一般診療と同様の個人負担となります。研究参加に対する患者さんへの謝礼はありません。

また、本研究は、特定の企業からの資金提供を受けておりません。

臨床研究の実施にあたり、利益相反については、「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しています。

⑪研究の問い合わせ先

研究責任者

京都大学医学研究科子どもの健康と環境に関する全国調査（エコチル調査）

京都ユニットセンター

特定教授 八角高裕

(1) 京都大学の問い合わせ先

京都大学医学部附属病院小児科 講師 井澤和司

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

京都大学医学部附属病院 臨床研究相談窓口

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

(2) 各研究機関における相談窓口

各研究機関で使用する際に追記