

情報公開文書

第1版 2025/10/02

1. 研究の名称

本邦における NLRC4 異常症の全国調査

2. 倫理審査と許可

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。

3. 研究機関の名称・研究責任者の氏名

研究代表機関：京都大学大学院医学研究科 皮膚科学

研究責任者：神戸 直智（准教授）

共同研究機関：国立成育医療研究センター 免疫科

研究責任者：河合 利尚（診療部長）

4. 研究の目的・意義

NLRC4 異常症は非常にまれな遺伝性自己炎症疾患で、長期に渡り繰り返す周期熱、寒冷蕁麻疹、関節痛、乳児期発症腸炎、脾腫、血球減少、凝固障害など多彩な症状を示しますが、確立した治療法がありません。本研究では、日本免疫不全・自己炎症学会の連携施設を対象に、一次調査と二次調査を行い、本邦における患者数の推定、症状や病状の特徴の整理、治療の現状と課題の把握を行います。これにより、将来的な診療体制や治療戦略の改善に役立つことを目的としています。

5. 研究実施期間

研究開始日（研究機関の長の許可日） ～ 2030年3月31日

6. 対象となる試料・情報の取得期間

研究機関の長の実施許可日から2026年3月31日の間に、各医療機関で診断・治療を受けたNLRC4異常症患者さん

7. 試料・情報の利用目的・利用方法

既存の診療記録や検査結果を、個人が特定できないように加工したうえで研究に用います。京都大学を含む研究機関で解析を行います。

8. 利用または提供する試料・情報の項目

本研究は、過去に診療の過程で得られた情報（診療記録や検査結果など）を用いた調査研究です。新たに採血などを行うことはありません。

まず、一次調査として、学会連携施設（92施設）に対し、何名のNLRC4異常症の患者さんの診察を経験したか、その家族歴の有無、転帰、通院が継続されているかどうか、転院された場合はその転院先などの情報を収集させていただきます。

次に、2次調査として、患者さんの詳しい情報を収集させていただきます。

○ 18歳未満の患者さんの場合は、小児慢性特定疾病の意見書から、保険情報や住所などの個人情報に関わる部分（保険情報、氏名、以前の登録氏名、住所）を黒塗りした資料を用います。

○ 18歳以上の患者さんの場合は、指定難病の臨床調査個人票から、個人情報に関わる部分（保険情報、氏名、以前の登録氏名、住所）を黒塗りした資料を用います。さらに、症状に関しては、小児慢性特定疾病の意見書に記載された該当症状について（「臨床症状（申請時）」のうち「全身」の「発熱」と「寒冷誘発炎症」、「消化器」）の情報を収集します。

これらの情報については、カルテに記録されているものを可能な限り収集いたします。

また、これまでに実施された血液検査の結果に加え、カルテに記録された臨床症状を基に、NLRC4異常症で特徴的にみられる症状の重症度を医師が新たに5段階で判定したPGAスコアについても収集いたします。

9. 利用または提供を開始する予定日
研究機関の長の許可日
10. 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
京都大学大学院医学研究科 皮膚科学 神戸 直智（准教授）
国立成育医療研究センター 免疫科 河合 利尚（診療部長）
研究協力施設：一般社団法人日本免疫不全・自己炎症学会（施設責任者：金兼 弘和）
既存試料・情報の提供のみ行う施設：一般社団法人日本免疫不全・自己炎症学会の連携施設（国内 92 施設）のうち、一次調査で回答のあった施設。
11. 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
京都大学大学院医学研究科 皮膚科学 神戸 直智
12. 研究対象者またはその代理人の求めに応じて、研究対象者が識別される試料・情報の利用または他の研究機関への提供を停止すること及びその方法
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。
13. 他の研究対象者等の個人情報および知的財産の保護等に支障がない範囲内での研究に関する資料の入手・閲覧する方法
他の研究対象者等の個人情報及び知的財産に支障がない範囲で研究に関する資料の入手・閲覧が可能です。希望される方は、問合せ窓口までお知らせください。
14. 研究資金・利益相反
- 1) 研究資金の種類および提供者
本研究は、厚生労働省政策研究班の研究費および教室運営費で行います。特定の企業から資金提供は受けていません。
 - 2) 提供者と研究者との関係
資金提供者の研究の企画、運営、解析、論文執筆に関与はありません。
 - 3) 利益相反
利益相反について、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しています。また、各研究機関の規程に従い適切に審査されています。
15. 研究対象者等からの相談への対応
- 1) 代表機関の相談窓口
京都大学大学院医学研究科皮膚科学・神戸直智
〒606-8507 京都市左京区聖護院川原町 54
E-mail: nlrc4@kuhp.kyoto-u.ac.jp
 - 2) 京都大学の苦情等の相談窓口
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