

2020年から「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)にご協力いただいた方へ

研究課題名 「原発性免疫不全症に対する免疫抑制剤治療効果と関連するバイオマーカーの探索研究」

承認番号 M2021-387

研究期間 医学部倫理審査委員会承認後から2027年2月28日

(ただし5年経過時に更新申請予定)

主たる研究機関 東京医科歯科大学病院小児科・金兼弘和

### 研究の意義及び目的

原発性免疫不全症(PID)は、かぜをひきやすかったり、熱がでやすかったり、だるくなったり、そのほかのいろいろな病気にかかりやすくなってしまふ病気の総称です。私たちは、PIDの病気の原因を、患者さんから頂く血液を用いて解明し、治療法の開発につなげるためにこの研究を計画しました。

PIDは、自己免疫疾患、自己炎症性疾患、アレルギー疾患などを合併することがあります。PIDの診療において、合併する症状の重症化を防ぐことは重要ですが、PIDの疾患コントロールは難しく、治療薬も十分ではないため、一旦悪化すると治療が難しくなります。国内での治療選択肢を増やすことは急務であり、私たちはシロリムス、I型インターフェロンシグナルの過剰による疾患やインターフェロンγシグナル過剰による血球貪食症候群に対するJAK阻害薬や抗サイトカイン抗体製剤などの治療薬に注目し、PIDに対する有効性および安全性を確認する研究をしています。

本研究では、色々な方法で測定を行い、免疫抑制剤などの治療薬との治療反応と原発性免疫不全症や自己免疫疾患、自己炎症性疾患等との相関を解析し、診療に反映できる指標を突き止めることを目指します。

### 試料・情報の利用方法

#### 対象者

本研究は、医学部倫理委員会の承認を得て行われるものです。ご参加いただくのは、2020年以降に東京医科歯科大学病院小児科および共同研究施設で診察を受けられた患者さんで、「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遺伝子解析と患者レジストリの構築」(承認番号：G2019-004)の研究に同意をいただいで試料を保存してある方が対象です。

### 研究に用いる試料（入手するヒト由来試料等）

東京医科歯科大学病院小児科および共同研究施設において 診察を受け、この研究のいずれかに同意をいただいた試料（血液）および診療情報（診断名、病歴、性別、発症時月齢（年齢）、家族歴、既往歴等）

### 研究の方法

この研究は、PIDの患者さんを対象に、解析を行う予定にしています。また広島大学、九州大学、北海道大学、京都大学、防衛医科大学校でも解析は行われます。米国のカリフォルニア大学サンフランシスコ校（UCSF）にも解析を委託します。

### 情報の匿名化と個人情報の保護

政府が定めた倫理指針（「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」）に則って個人情報を厳重に保護し、研究結果の発表に際しても、個人が特定されない形で行います。

### 利用する者の範囲/共同研究機関名

広島大学小児科 岡田賢  
九州大学小児科 石村匡崇  
北海道大学小児科 真部淳  
京都大学小児科 八角高裕  
防衛医科大学校病院小児科 今井耕輔

### 利用する者の範囲/共同研究機関以外の外部への提供

カリフォルニア大学サンフランシスコ校（UCSF）・米国

### 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匿名化した状態で破棄します。ただし、ご同意いただければ、試料を保管させていただき、将来、本研究に関連した解析研究に使用させていただきたいと思えます。この場合は、改めて倫理審査委員会にて承認された後、上述したような方法で個人情報の保護に努めます。

### 研究への参加の同意と不同意について

本研究は本掲示をもって、個々の同意を得ることなく研究を行うものです。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ご連絡下さい。

### 利益相反について

本研究は、日本医療研究開発機構(AMED)臨床研究・治験推進研究事業、日本医療研究開発機構(AMED)難治性疾患実用化研究事業、厚生労働科学研究費補助金(難治性疾患等政策研究事業)などの研究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状況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。

### 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。担当医師または本研究の研究代表者がいつでもお答えします。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。

研究代表者： 東京医科歯科大学病院 小児科 金兼弘和

TEL：(医局) 03-5803-5249 (ダイヤル) (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)