

## 先天性免疫不全症の遺伝子解析研究

### 1. 研究の対象

2014年5月から学校長承認日までの間に防衛医科大学校病院を受診された先天性免疫不全症の患者さんまたはそのご血縁の方で、すでにこの研究について同意をいただいている方が対象です。

### 2. 研究目的・方法・期間

先天性免疫不全症には種々の原因がありますが、免疫系を作るプログラムが一部障害されたために起こると考えられています。最近、免疫系を作るプログラムの仕組みが明らかにされてきており、いくつかの遺伝子群が原因遺伝子であることがわかってきました。

この研究は、先天性免疫不全症の原因遺伝子とその機能の異常の有無を調べ、病気の原因を明らかにしようとするものです。異常の有無を明らかにすることによって、確定診断が出来ます。このことにより、早期診断が可能になり、早期治療を行えば、予後を改善することができます。また、今後の病気の変化、御家族や御兄弟の病気発生の危険性などを知ることが出来ますし、より適切な治療法の選択にも役立ちます。さらに先のことにはなりますが将来の遺伝子治療の開発に役立つことが期待できます。

この研究について、研究責任者が変更され、研究期間を2027年3月31日まで延長したため、ご報告させていただきます。

### 3. 研究に用いる試料・情報の種類

本研究に同意された研究対象者の方から、以下の試料・情報を使用させていただきます。

試料：血液検体、骨髄検体、皮膚組織検体 等

情報：病歴、年齢、性別、検査データ、診断結果 等

すでに他の研究のために取得され、将来の研究に使用する可能性についての同意を頂いたうえで長期保存された試料・情報がある場合は、これらを使用させて頂く可能性があります。

### 4. 研究に用いる試料・情報の管理者

試料・情報の利用については、研究用のID番号を作成し、直ぐには個人を特定できないように加工したもの（仮名加工情報）を作成します。作成時の情報については小児科学

講座 若松 太が厳重に管理します。また、加工後の情報についても、この研究に参加する研究者のみで利用します。

### 5. 外部との試料・情報の授受

共同研究機関等への試料・情報の提供は、特定の関係者以外がアクセスできない状態で行います。提供の記録は当校、それぞれの機関の研究責任者が保管・管理します。

### 6. 研究組織

#### (1) 研究責任者

防衛医科大学校 小児科学講座 教授 今井耕輔

#### (2) 共同研究機関

財団法人かずさ DNA 研究所 技術開発研究部 部長 小原收

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  
徳島大学先端酵素学研究所プロテオゲノム研究領域免疫アレルギー学分野 教授 峯岸克行

山梨大学・大学院医学工学総合研究部・環境遺伝医学講座 講師 三宅邦夫

#### (3) 試料・情報の提供機関

日本免疫不全・自己炎症学会関連施設

### 7. お問い合わせ先

本研究に関するご質問等がありましたら下記の連絡先までお問い合わせ下さい。

ご希望があれば、他の研究対象者の個人情報及び知的財産の保護に支障がない範囲内で、研究計画書及び関連資料を閲覧することが出来ますのでお申出下さい。

また、試料・情報が当該研究に用いられることについて患者さんもしくは患者さんの代理人の方（未成年の場合は親権者又は未成年後見人）にご了承いただけない場合には研究対象としませんので、下記の連絡先までお申出ください。その場合でも患者さんに不利益が生じることはありません。

照会先および研究への利用を拒否する場合の連絡先：

〒359-8513 埼玉県所沢市並木 3-2 防衛医科大学校小児科医局

Tel 04-2995-1621（対応時間：平日 9時から 16時）

研究責任者：防衛医科大学校 小児科学 教授 今井 耕輔

研究代表者：防衛医科大学校 小児科学 教授 今井 耕輔