

「人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針」
フォーム 複数施設研究用

家族性地中海熱遺伝子関連腸炎の診断法確立に関する研究

1. 研究の対象

防衛医科大学校消化器内科で治療中の分類不能型腸炎患者（潰瘍性大腸炎およびクローン病患者との診断がつかない原因不明の慢性腸炎）

2. 研究目的・方法・期間

めでいたれにあん ふいーばー えむいーえふい
mediterranean fever 遺伝子（以下、MEFV 遺伝子）とは、家族性地中海熱と呼ばれる周期的に繰り返される発熱、胸部・腹部の痛み、関節の疼痛と腫脹を特徴とする疾患の原因とされる遺伝子であり、地中海地方に同疾患の方が多いとされています。日本でも同様の疾患の方はおられ、多くの方で MEFV 遺伝子変異を有しています。近年国内で、分類不能腸炎の患者さんにおいてこの遺伝子変異を有している方の報告が増えてきています。しかしながら、日本では実際どのくらいの患者さんがいるのかなど、詳しいことは未だわかっていません。

この研究により、分類不能腸炎の患者さんの中に MEFV 遺伝子変異を有している方がどの程度いるのかが分かります。もし、この遺伝子変異が認められるということが分かれば、適切な治療を行うことにもつながります。また、血液により解析が可能であることにより患者さんの侵襲も少なく、有用な検査手法となることが期待されます。

また、これまでの研究結果から、MEFV 遺伝子変異を有していない分類不能腸炎の患者さんにおいて他の遺伝子変異が見つかり、その結果、適切な治療を行うことが可能になった患者さんもいます。

この研究では、札幌医科大学附属病院消化器内科、および研究に協力している医療機関に入院中または通院中の分類不能型腸炎の患者さんを対象としています。

資料 4

この研究への参加に同意いただきますと、研究用の血液を約 2ml 余分に採血させていただきます。提供していただいた血液から DNA という物質を取り出し、MEFV 遺伝子の配列を解析し、変異の有無を確認します（すべての遺伝子配列を解析するのではなく、MEFV 遺伝子のみを解析します）。上記の他にも研究用の血液を余分に採血させて頂くか、あるいは日常診療で採血した血液検体の余剰分を頂き、抗インテグリン α v β 6 抗体あるふあふいべーたの測定に使用させていただきます。また、これまでの診療記録や血液・内視鏡検査・病理検査の結果を調べさせていただきます。なお、可能であれば便も提供していただき、腸内細菌を調べさせていただきます。

また、MEFV 遺伝子を有していない分類不能型腸炎患者さんにおいては、改めて研究への説明をさせていただきますと、全ゲノム解析（すべての遺伝子配列を解析します）を行い病態に関連するゲノム領域を同定します。

ご提供いただいた試料（血液、便）や情報（診療記録、検査結果）については札幌医科大学医学部消化器内科学講座に集め、研究を行います。研究に先立ち、個人情報の漏洩を防ぐため、あなたの個人が特定できる情報（氏名、生年月日など）を除去し、別に管理します。

研究期間：学校長承認日～2025 年 3 月 31 日

3. 研究に用いる試料・情報の種類

情報：病歴、治療歴、採血結果 等

試料：血液

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研究責任者が厳

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

札幌医大へのデータの提供は、特定の関係者以外がアクセスできない状態で行います（パスワードをかけたファイルを電子メールで送付）。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

青山内科クリニック：胃大腸内視鏡/IBD センター	院長	青山 伸郎
旭川医科大学病院 第三内科（消化器内科）	特任講師	上野 伸展
いづろ今村病院 消化器内科	副院長	大井 秀久
岩手医科大学附属病院 消化管内科	教授	松本 主之
浦添総合病院 消化器病センター	顧問	金城 福則
大阪医科薬科大学 第二内科	講師	柿本 一城
大阪公立大学医学部附属病院 消化器内科	講師	細見 周平
大阪大学医学部附属病院 消化器内科	講師	新崎 信一郎
関西医科大学香里病院 内科	講師	大宮 美香
北里大学医学部 消化器内科学	講師	横山 薫
北里大学北里研究所病院 炎症性腸疾患先進治療センター	副センター長	小林 拓
北野病院 脳神経内科	医員	山本 真義
岐阜大学医学部附属病院 消化器内科	准教授	荒木 寛司
九州大学病院 消化管内科	大学院生	松野 雄一
京都大学医学部附属病院 内視鏡部	助教	松浦 稔
杏林大学医学部附属病院 消化器内科	教授	久松 理一
慶應義塾大学病院内視鏡センター	准教授	細江 直樹
神戸大学医学部附属病院 消化器内科	特定助教	大井 充
国立成育医療研究センター 消化器内科	医長	新井 勝大
埼玉医科大学病院 消化管内科	准教授	都築 義和
佐賀大学附属病院 光学医療診療部	診療教授	江崎 幹宏
札幌厚生病院 消化器内科 IBD センター	主任部長	田中 浩紀
滋賀医科大学医学部附属病院 消化器内科	教授	安藤 朗
順天堂大学医学部附属順天堂医院 消化器内科	准教授	石川 大
製鉄記念八幡病院 消化器内科	医師	長末 智寛
筑波大学医学医療系 消化器内科	准教授	鈴木 英雄

辻中病院柏の葉 消化器内科・IBD センター	部長・IBD センター長	竹内 健
東京医科歯科大学 膠原病・リウマチ内科	講師	溝口 史高
東京慈恵会医科大学附属病院 消化器・肝臓内科	助教	櫻井 俊之
東邦大学医療センター佐倉病院 消化器内科学	教授	松岡 克善
東北労災病院 胃腸内科	副部長	白木 学
戸畑共立病院 消化器病センター	内科医長	酒見 亮介
富山県立中央病院 消化器内科	部長	松田 耕一郎
富山大学附属病院 第三内科（消化器内科）	助教	南條 宗八
土庫病院 外科・大腸肛門病センター	副院長	吉川 周作
名古屋大学医学部附属病院 消化器内科	病院講師	中村 正直
奈良県立医科大学 消化器・総合外科	病院教授	小山 文一
新潟大学医歯学総合病院 光学医療診療部	准教授	横山 純二
日本大学病院 消化器内科	教授	後藤田 卓志
兵庫医科大学病院 炎症性腸疾患内科	特任准教授	渡辺 憲治
弘前大学大学院医学研究科・消化器血液内科学講座	准教授	櫻庭 裕丈
福岡大学医学部 消化器内科	教授	平井 郁仁
福岡大学筑紫病院 消化器内科	助手	武田 輝之
藤田医科大学病院 消化器内科学 I	教授	大宮 直木
防衛医科大学校病院 消化器内科	教授	穂刈 量太
松山赤十字病院 胃腸センター	医師	吉田 雄一朗
三重大学病院 消化管外科	准教授	荒木 俊光
宮崎大学医学部 内科学講座消化器血液学分野	講師	山本 章二郎
横浜市立市民病院 炎症性腸疾患センター	部長	杉田 昭
横浜市立大学附属市民総合医療センター 炎症性腸疾患センター	准教授	国崎 玲子

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：

防衛医大研究責任者 東山 正明

資料 4

連絡先 防衛医科大学校消化器内科

〒359-8513 埼玉県所沢市並木 3-2

Tel) 04-2995-1211 (内線 2369) Fax) 04-2995-5201

対応時間 平日 9 時～17 時

研究代表者：

札幌医科大学医学部 消化器内科学講座 教授 仲瀬 裕志