

『ANCA 関連血管炎、全身性強皮症、多発性筋炎・皮膚筋炎、全身性エリテマトーデスに関連する遺伝子多型に関する研究』『ANCA 関連血管炎、全身性強皮症、多発性筋炎・皮膚筋炎、全身性エリテマトーデス、ベーチェット病および強直性脊椎炎に関連する遺伝子多型に関する研究』にご参加いただいた皆様へ

平成 30 年 4 月～令和 6 年 3 月に、研究課題『ANCA 関連血管炎、全身性強皮症、多発性筋炎・皮膚筋炎、全身性エリテマトーデスに関連する遺伝子多型に関する研究』あるいは『ANCA 関連血管炎、全身性強皮症、多発性筋炎・皮膚筋炎、全身性エリテマトーデス、ベーチェット病および強直性脊椎炎に関連する遺伝子多型に関する研究』(研究代表施設：筑波大学分子遺伝疫学研究室)に参加のご同意を頂き、血液をご提供くださいました皆様へのご連絡です。

このたび、研究期間を延長し、研究代表者・研究分担者を入れ替えることとなり、研究代表機関である筑波大学医学医療系において医の倫理委員会の承認が得られましたので、お知らせいたします。なお、研究目的、変更内容については以下のとおりです。

【研究目的】

「ANCA 関連血管炎、全身性強皮症、多発性筋炎・皮膚筋炎、全身性エリテマトーデス、ベーチェット病および強直性脊椎炎に関連する遺伝子多型に関する研究」は、これらの疾患の発症や症状、経過などに関連がある遺伝子配列の個人差を探して、その機能を調べる研究です。

【変更内容】

① 研究期間の延長

研究期間を 5 年間延長し、研究終了日が 2029 年 3 月 31 日となりました。これに伴い、試料・臨床情報の保存期間を、2039 年 3 月 31 日までといたしました(ただし、ほかの膠原病関連遺伝子研究における利用のご同意を頂いている場合には、これまで同様、「使い切るまで保存」させていただきます)。

② 研究代表者と研究分担者の入れ替え

研究代表者(筑波大学医学医療系)川崎綾、

研究分担者(筑波大学医学医療系)土屋尚之

今後も、試料・情報の利用と管理責任は研究代表者が行います。

③ 遺伝子解析機関の一部変更

・社名変更 みらか中央研究所→合同会社 H.U.グループ中央研究所

・共同研究機関の追加 浜松医科大学附属病院

ご提供いただきました試料の一部が解析用に送付されますが、皆様のお名前や病院 ID はもちろん、年齢、性別、臨床情報(臨床症状や重症度など)は送付されません。皆様の試料の遺伝子配列を別途解析して照合するなどの特殊な方法を使わない限り、皆様と結びつけることはできません。解析後に残った試料は筑波大学分子遺伝疫学研究

室に返却されます。

④ 遺伝子解析研究の一部の受託解析先の追加
・クラボウ

解析を行う場合も、試料には皆様のお名前や病院 ID とは別の研究用コードのみを付して送付され、解析担当者にはどなたの試料かを結びつけることができない状態で解析されます。解析後に残った試料は筑波大学分子遺伝疫学研究室に返却されます。

【研究方法】

提供いただいたゲノム DNA、血清と臨床情報を用いて、以下のいずれか、あるいは複数の研究に利用させて頂いています。

- ① これまでの研究から、疾患に関連する多型部位があることが予想されている遺伝子の領域があります。その領域のうちのどの配列が発症に重要なのかを特定するために、候補となる遺伝子領域の配列を解読して、患者さん以外の方と比較します。
- ②すでに個人による配列の違いがあるとわかっている多型部位のみの配列を決定し、患者さん以外の方と比較して、患者さんたちが持っていることが多い、あるいは少ない配列を検出します。ゲノム全体に分布する多型部位を対象にする場合は、日本人に最適化した DNA チップを開発した、株式会社東芝ライフサイエンス解析センター、あるいはタカラバイオ株式会社に委託して解析が行われます。また、この解析で得られる多型情報のみ、インピュテーションと呼ばれる数理的な解析のために、東北メディカル・メガバンク機構に送られます。委託する際には、2回目の仮名加工化を行います。特定の領域の多型部位のみを解析する場合は、筑波大学分子遺伝疫学研究室で行われます。また、遺伝子配列解析のうち、特に遺伝子構造が複雑な一部のものについては、解析に必要な機器を有する合同会社 H.U.グループ中央研究所との共同研究として、または委託解析として行われる場合があります。この場合も、2回目の仮名加工化を行った試料を H.U.グループ中央研究所に送り、解析データと残試料は筑波大学分子遺伝疫学研究室に返却されます。
- ③ このようにして疾患と関連する多型が見つかった場合、遺伝子やタンパク質の発現量、白血球の機能などを調べ、DNA 配列の変化がどのように疾患を起こしていくかを解析します。

【研究に用いる試料・情報の種類】

解析する試料: 血液より調整した DNA、RNA、タンパク質、白血球機能 等

解析する情報: 臨床情報(年齢、性別、診療録から抽出した臨床症状、検査データ) 等

つきましては、本研究ご参加時に、ご提供くださいました試料・臨床情報を「今回の研究にのみ使用されることに同意しますが、研究期間終了後(2024年3月31日)廃棄してください」の項目をご選択いただきました皆様につきましては、試料および臨床情報を廃棄させていただきます、それ以外の皆様につきましては、引き続き、貴重な試料・臨床情報を本研究のため

に使用させていただきたいと思います。本変更に伴いまして、新たに試料・臨床情報の廃棄をご希望される皆様がおられましたら、お手数ですが、担当医師(下記)までご連絡くださいますよう、お願い申し上げます。ご連絡がない場合、ご了解いただいたものさせていただきます。

連絡先: 当院の研究責任者: (防衛医科大学校病院膠原病・アレルギー内科 伊藤健司

住所 : 〒359-8513 埼玉県所沢市並木 3-2

連絡先: 04-2995-1511 電話対応時間 9 時～16 時

当院の研究責任者: 防衛医科大学校病院膠原病・アレルギー内科 伊藤健司

研究代表者: 筑波大学医学医療系分子遺伝疫学研究室 川崎 綾

2025 年 1 月