

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研究  
同意説明文書

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  
ストリの構築研究  
研究代表者  
東京医科歯科大学大学院発生病態学分野・教授：森尾 友宏

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  
ストリの構築研究  
研究事務局 責任者  
東京医科歯科大学大学院医歯学総合研究科寄附講座 今井 耕輔

この同意説明文書は、「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研究」について  
ご理解いただき、あなたが同意するか  
どうかをあなた自身で決めていただくための資料です。

内容について分からないこと 心配なことがございましたら  
遠慮なく研究事務局へお問い合わせください。

\* 「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  
レジストリの構築研究」は、東京医科歯科大学倫理委員会の審査を受けて、東京医科  
歯科大学附属病院の長の許可を得ております。

承認番号： 第 G2019-004 番  
研究期間： 医学部遺伝子解析研究に関する倫理審査委員会承認後から  
2024年 3月 31日  
実施責任者：東京医科歯科大学大学院医歯学総合研究科寄附講座  
准教授 今井 耕輔

この同意説明文書は、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もしくはその疑い（あるいはその家族）と診断されたあなた（被登録者ご本人）、または被登録者ご本人の代わりをつとめるあなた（以下、代諾者）に、「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研究」の内容、協力への同意に関し説明したものです（なお、以降本文中の「あなた」は、「被登録者ご本人または代諾者」を意味します）。この文書の内容や説明について十分なご理解・ご検討をお願いいたします。その上で、「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研究」に協力していただける場合には、同意書にご署名をお願いいたします。もちろん、同意いただけない場合でもそれを理由にあなたが不利益をこうむることはございません。

# 1 「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研究」の背景

## 1.1 難病研究における最近の動向

難病の原因究明や治療法確立の推進には、患者さんの症状や検査結果などの「臨床情報（ゲノム情報を含む）」や血液や尿などの「生体試料」、さらにはその解析データを効率的に収集し、医学研究へ応用していく取り組みが必要です。しかし、難病は患者数が少なく、また患者さんの同定やその情報収集は極めて困難であることから、研究に必要な臨床情報（ゲノム情報を含む）や生体試料を収集するまでには大変な時間と費用がかかり、診断法や治療法に関する研究が進まないことが問題となっています。

この課題を克服する方法として、**あらかじめ多数の患者さんに臨床情報（ゲノム情報を含む）や生体試料をご提供いただき、それを保管しておくこと（バンク、コレクション、レポジトリなどの名称で呼ばれることもあります）**により、研究が計画された際、ただちに必要な臨床情報（ゲノム情報を含む）や生体試料を用いた研究を開始できるようにする取り組みがあり、医学研究において必須と考えられています。海外では、難病患者さんの臨床情報（ゲノム情報を含む）を集約し、疾患原因の特定や治療法の開発に役立てようという動きがあり、イギリスやアメリカでは実際に研究成果も出始めています。しかしながら、それぞれの疾患には日本人特有の要素（**遺伝要因、環境要因など**）が多くあることから、日本人の患者さんの臨床情報（ゲノム情報を含む）と生体試料を収集することが重要です。

日本国内でも、難病研究に関心が寄せられつつあり、2015年1月に施行された「難病の患者に対する医療等に関する法律」では、難病患者さんに対する医療助成、データの収集、調査及び研究の推進等が制度化されました。2015年1月、2017年4月と相次いで指定難病が追加され、2017年9月現在の指定難病は330疾病となっています。このように国内外で難病患者さんの情報を集約し研究に役立てる動きが活発化しています。

## 1.2 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疫学

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は、遺伝子の異常により細菌やウイルスなどの病原体から体を守る免疫系に、生まれつき異常を示す病気の総称です。診断に至れば予防的抗菌薬投与、 $\gamma$ グロブリンの定期補充などにより感染症予防が可能であり、さらに造血細胞移植により根治的な治癒も期待できます。また、免疫調

節障害により、発熱が続いたり、発疹が出現したりすることもあり、免疫を抑制する治療が必要なこともあります。

最近の研究により 400 以上の原因遺伝子が明らかになり、それらに基づき病態解明や治療法の開発が行われてきました。その結果、遺伝子診断が原発性免疫不全症・自己炎症性疾患の診断の確定のみならず、移植適応の有無、生物学的製剤の使用を含めた治療法の選択に重要な役割をはたす時代になってきました。そういった背景のもと、2017 年から免疫不全症、自己炎症性疾患の遺伝子検査が保険収載となりました。それに応じて、疾患分類ごとに各研究班が保険収載検査として報告する対象遺伝子リストを作成し、検査所に提案している状況です。

本邦では、2009 年に原発性免疫不全患者のレジストリ（PIDJ：PID database in Japan）が構築され、患者の実態把握が可能になりました。発足後 9 年間で 4481 例の患者が登録され、そのうち 64%で遺伝子解析が施行されてきました。これらの事業の継続性を確保するとともに、患者データベースの拡充とセキュリティ確保、バイオバンク構築を介して PID 患者の病因・病態解明を推進すること、またより良い患者診療や、ネットワーク形成などを目的として、2017 年 6 月に一般社団法人日本免疫不全・自己炎症学会（JSIAD）が発足しました。JSIAD の設立により、公益性の高い一般社団法人が中心となり、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疫学調査、遺伝子解析、病態解明に取り組む枠組みが確立されました。

しかしながら、現在保険承認されている原発性免疫不全症・自己炎症性疾患・早期発症型炎症性腸疾患の塩基配列解析のみではまだ不十分であり、診断にはより多数の候補遺伝子の解析と RNA や蛋白機能解析が必要となります。また、希少疾患であるため自然歴や治療反応性など不明な点が多数存在します。

#### 《遺伝子と病気》

遺伝子の構造は、それぞれのひとでわずかな違いがあり、その違いのなかにはさまざまな病気の原因となるようなものもあります。完成された人体の細胞で遺伝子が変わり、特別な構造をもつようになるとその細胞を中心にその人限りの病気が発生することがあります。これを体細胞変異といい、がんがその代表的な病気です。一方、ある遺伝子が生まれつき病気を起こしやすい構造をしていると、この遺伝子が伝わった子孫ではそのために病気のできる可能性があります。

このように説明すると、遺伝子構造の変化が必ず病気を引き起こすと思われるかもしれませんが、遺伝子の変化が病気を引き起こすことはきわめてまれなことと考えられています。たとえば、一人一人の顔や指紋が違うのと同じように、生まれつき遺伝子にも違いが

ありますが、その大部分は病気との直接的な関わりがないことがわかってきました。また、人体を形作る約60兆個の細胞では頻りに遺伝子の変化が起きていますが、そのほとんどは病気との関わりがありません。遺伝子構造の変化のうちごく一部のみが病気を引き起こし、遺伝する病気として現れます。

#### 《遺伝子診断をした場合に考えられる利益および不利益》

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は遺伝子診断なしで診断を確定させることが難しいため、遺伝子診断により診断が確定すれば、今後起きてくると予想される健康上の問題を早期診断し、予防できる可能性があります。また公的な医療費補助などを受給されやすくなるなどの社会福祉面での利益が得られる可能性があります。ただしこの疾患であっても遺伝子変異が見つからない場合は少なくありません。病気を起こす遺伝子構造が見つからなかった場合には、基本的には遺伝子を調べる前と状況は同じです。病気を起こす遺伝子構造の違いが見つからなかったとしても、患者さんが遺伝性の疾患であることは否定できません。

患者さんの血縁者の場合、その家系で病気の原因となっている遺伝子構造がわかっているならば、発症前でもその遺伝子を受け継いでいるかどうかほぼ確実に診断できます。（高度な技術を要する診断であり、結果が確実でない可能性はわずかにあります。）受け継いでいないとわかれば、発病の不安から開放されますし、自分の子どもへ遺伝しないこともわかります。ただし、一般人でもごく稀に同じ病気になる可能性があり、一般人と同じ程度には発病の可能性が残ります。原因遺伝子を受け継いでいた場合には、発病の可能性が予測でき、より積極的に病気の早期診断・予防的措置へ取り組むための心構えをすることができます。ただし、自分の将来が予測されるという意味で、精神的な重圧を受ける可能性があります。

一方で、遺伝子診断を受けたことにより患者さん自身だけではなく血縁の方も、就職・結婚・保険への加入などにおいて、社会的差別を受けるかもしれません。また、たとえ病気になる不安から解放された場合でも、そうではなかった家族との間に摩擦が生じたり、不安を感じたり、悩むことがあるかもしれません。そこで、当施設では、遺伝カウンセリング部門を整備しています。

遺伝子診断ではしばしば見つかった遺伝子構造の変化が疾患の原因であることを確認するために、血縁者も合わせて遺伝子解析を行うことがあります。この場合は血縁関係があることを前提にして遺伝子解析を行うことが多いので、その前提が崩れると（例えば養子であったり）、正しい解析結果が得られないことがあります。また、思いがけず遺

伝子解析により血縁関係がないと判定されることもあります。

## 2 「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研究」の目的

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研究は、公益性の高い一般社団法人である JSIAD (日本免疫不全・自己炎症学会) が中心となり、全国共同研究という大きな枠組みのもとで塩基配列解析・蛋白機能解析・患者臨床情報(ゲノム情報を含む)収集を統合した解析を行います。より多くの原発性免疫不全症・自己炎症性疾患・早期発症型炎症性腸疾患患者さんの遺伝子検査を行い、経過や診療内容などのデータを中心に収集し、持続的・長期的に評価項目の検討を行い、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病態・治療法の解明に結び付けていくことを主な目的としています。

## 3 「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研究」の意義

難病に指定された原発性免疫不全症・自己炎症性疾患・早期発症型炎症性腸疾患と診断された患者さんの情報を「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研究」に登録することで、将来的に次のことが実現する可能性があります。

### 1) 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における、より幅広い解析

原発性免疫不全症・自己炎症性疾患における保険収載検査の解析結果後、追加の再解析を行う個人や家族への利益としては、追加コストを必要とせずに遺伝子変異の同定により診断が確定することで、より早期により適切な医療を受けられるようになる可能性があることがあげられます。それによって最適な診療をうけることが可能になり、さらに長期的には、患者の予後の改善に繋がることが期待できます。また、家系解析等を通じて遺伝相談に使用できる可能性があります。

### 2) 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研究の進展・迅速化

より多くの同一または似た症状をもつ患者さんの臨床情報(ゲノム情報を含む)を収集

し、医療従事者や研究者が共有することで、これまで分からなかった疾患の原因や症状の理解が進み、それが新しい治療法や薬の開発、今後の症状の予測につながる可能性があります。

また、新しい解析手法を用いた研究、新たな要因を解明する研究を行うには、生体試料の収集に時間とお金がかかりますが、あらかじめ多数かつ多様な患者さんからの生体試料を収集し保管することで、研究が計画されたときにただちに研究を実行することができるようになります。

### 3) 日本人に合った医療の提供

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に関わる日本人特有の要素を解明するためには国レベルでの日本人データの収集システムが必要です。「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研究」では日本人データを幅広く収集し、医療従事者や研究者と共有します。海外データとの比較により、日本人に合った医療の提供につながる可能性があります。

### 4) 臨床試験・治験に参加する機会が増加する可能性

現在、世界中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やその人の体質に合った治療法の研究が進んでいます。あなたが「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研究」に登録することで、あなたに合った治療法開発に関わる機会が増える可能性があります。

### 5) 疾患の最新情報の入手

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研究は、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専門家集団により行われます。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に関する最新情報が国内外から集まりますので、「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研究」に参加することで、医療機関など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に関する最新情報を受取りやすくなる可能性があります。また、他の患者さんにつながる機会が増えるかもしれません。

### 6) より詳細なフォローによる健康管理

1年ごとに、担当医師もしくは研究事務局の担当者があなたの健康状態を伺うことにな

るため、あなたの健康状態をより詳細にフォローし管理することにつながります。

#### 4 「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研究」へ参加（登録）いただける方

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研究は、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もしくはその疑い（あるいはその家族）と診断を受けた方が対象となります。なお、研究事務局がこの研究への参加が不相当と判断した場合は参加できないことがあります。

#### 5 「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研究」の方法

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研究では、あなたの症状や検査結果などの「臨床情報（ゲノム情報を含む）」と血液や尿などの「生体試料」を提供いただき、そこから得られる検査結果やゲノム情報<sup>\*</sup>と一緒にあなたの情報として登録をさせていただきます。また、疾患関連性不明な変異に関しては、RNA、蛋白質解析や、必要に応じて血液、組織を培養した細胞株の解析・保存を行う場合もあります。

あなたに提供いただく臨床情報（ゲノム情報を含む）や生体試料のうち、カルテに記載された臨床情報（ゲノム情報を含む）や生体試料は、通院する医療機関の担当医師を通して研究事務局に提供いただきます（~~下記、研究フローの点線内~~）。また、あなたから直接提供いただく情報については、研究事務局の担当者が聞き取り調査を行います。

この同意説明文書は、通院する医療機関の担当医師を通して臨床情報（ゲノム情報を含む）や生体試料を提供いただく際（~~下記、研究フローの点線内~~）の必要事項について説明し、臨床情報（ゲノム情報を含む）や生体試料の提供に同意いただけるかどうかを確認させていただくための文書です。研究事務局による聞き取り調査への参加方法やこの研究への登録手続きについては、後日、研究事務局から郵送される書類をご確認ください（すでにご登録いただいている場合もございます）。

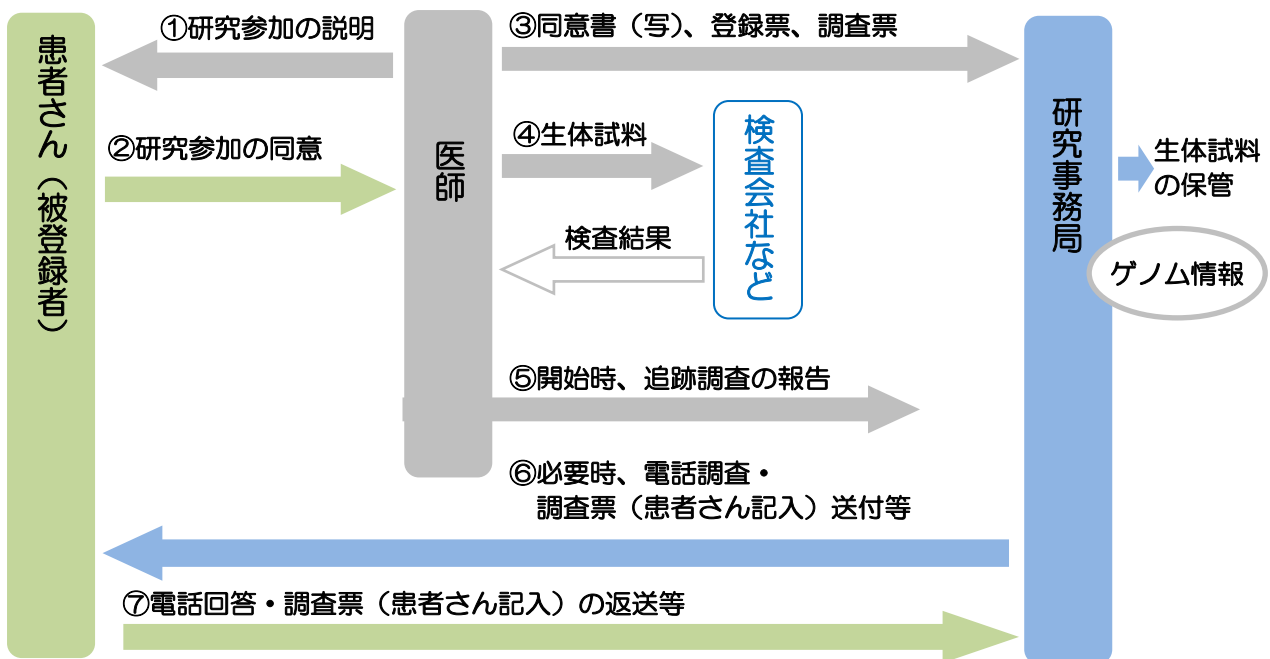
※ゲノム情報：あなたのもっている遺伝情報全体をゲノムといいます。

このゲノムの情報は個人によって特徴があり、一人一人異なっています。

そのため、個人を特定することに使うこともあります。



## 【研究フロー】



## 6 「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研究」への参加方法

- 同意書への署名をもって参加の意思を表明したと判断させていただきます

この同意説明文書を用いて、あなたの臨床情報（ゲノム情報を含む）や生体試料を登録する際に知っておいていただきたいこと、考えておいていただきたいことを説明いたします。あなたが説明をよく理解でき、臨床情報（ゲノム情報を含む）や生体試料の提供に同意する場合には、「同意書」に署名をお願いいたします。あなたの自由意思で決めていただくことが、とても重要です。ご家族のご意見も大切ですが、あなた自身の気持ちを一番大切にしてください。ただし、同意書に署名いただいた場合でも、提供したくないと感じた場合は臨床情報（ゲノム情報を含む）や生体試料をご提供いただかなくてかまいません（「12 同意撤回の方法」をご参照ください）。

- 研究の参加に必要な書類を提出いただきます

研究事務局より郵送されました、この研究に参加するために必要な書類（「同意書」、「登録票」、「調査票（患者さん記入）」）に必要事項を記載の上、研究事務局に返送をお願いいたします（郵送にかかる費用は研究事務局が負担いたします）。

## 7 登録内容

- 研究事務局の担当者があなたの臨床情報（ゲノム情報を含む）を登録します

東京医科歯科大学の倫理委員会（または各病院の倫理審査委員会）で審査され、研究機関の長に許可された研究事務局の担当者が、以下に示す項目を、あなたに直接お電話でお伺いし、提供いただいた臨床情報（ゲノム情報を含む）をセキュリティが十分に確保されたサーバー（あなたのデータを保管する場所）に登録します。

氏名、連絡先、生年月日、性別、出生情報、診断名、指定難病患者の認定の有無、発症年月、診断年月、診療医療機関名、診療科、EQ-5D-5L、転帰、臨床症状、検査所見、治療内容とその効果、その他の臨床情報（ゲノム情報を含む）。

- あなたの生体試料をご提供いただきます

東京医科歯科大学倫理委員会（または各施設の倫理審査委員会）で審査され、研究機関の長の許可を得た医師が、以下に示すあなたの生体試料を研究事務局に提出します。生体試料は、東京医科歯科大学倫理委員会（または各施設の倫理審査委員会）で審査された下記施設にて、被登録者 ID（「8 個人情報の保護」をご参照ください）で管理され、保管場所、採取量、採血時条件（採血管の種類など）などの情報と一緒に、適正な条件下（暗所、温度や管理体制など）でその施設の担当者が管理します。生体試料の保管期間は定められておらず、試料が劣化し、その後の使用ができなくなった場合、東京医科歯科大学（または各施設の倫理審査委員会）が定めた手順と方法により廃棄されます。血液・組織等を培養して保存・解析する場合があります。

1 年ごとにご提供をお願いする生体試料は、以下の  項目です。

（ご提供をお願いする場合のみ  をいれさせていただきます）

- 血液（約\_\_\_\_\_ml）
- 尿（約\_\_\_\_\_ml）
- 臓器や組織（具体的な名称： \_\_\_\_\_）
  - 手術にて採取された組織の一部
  - 生検の場合は追加で 1-2 ミリ角の組織を 2-4 個
- その他（ \_\_\_\_\_）

あなたの生体試料を保管する施設名：

東京医科歯科大学発生発達病態学分野

- **検査結果、ゲノム情報も登録します**

あなたに提供いただいた生体試料から得られた以下の生化学的検査や病理検査などの検査結果、ゲノム情報も登録されます。これらの情報は、被登録者 ID（「8 個人情報保護」をご参照ください）で管理され、あなたのものであることは個人情報管理者以外分かりません。

検査項目：

血液学的検査（白血球数、CRP、生化学的検査等）、病理所見、画像所見など

- **将来のあなたの臨床情報（ゲノム情報を含む）や生体試料も登録します**

あなたの臨床情報（ゲノム情報を含む）や生体試料を、正確に定期的に過不足なく登録することが、質の高い研究につながります。そのため、あなたの将来の臨床情報（ゲノム情報を含む）や生体試料も1年ごとに継続して登録して参りたいと考えています。定期的に研究事務局より聞き取り調査のご案内がありますので、ご協力をお願いいたします。

なお、研究参加後、あなたから研究参加の辞退（「12 同意撤回の方法」をご参照ください）や情報提供の休止の申し出があった場合は、あなたの研究への参加を中止または休止いたします。また、この研究を継続するのが困難と判断された場合など、あなたの研究への参加を中止または休止することがあります。

- **この研究の実施期間は原則、研究期間満了までです**

この研究全体の実施期間は、研究機関の長による許可を受けた日から原則、**研究期間満了まで**です。5年ごとに研究計画の見直しを行い、研究継続の妥当性について審査します。なお、この研究が倫理的・科学的に適正でないという情報が得られた場合や、倫理審査委員会の判断で研究を中止すべきと判断された場合は、研究代表者がこの研究全体の中止を検討し、研究機関の長が研究を中止することがあります。

- **過去の研究でいただいた臨床情報（ゲノム情報を含む）や生体試料の活用**

あなたが過去の研究（理化学研究所における「先天性免疫不全症の原因遺伝子同定および病態形成機序の解明」研究および各分担担当施設における研究課題、「原発性免疫不全症支援団体による患者レジストリの構築を通じた研究支援体制の構築に関わる研究」、「自己

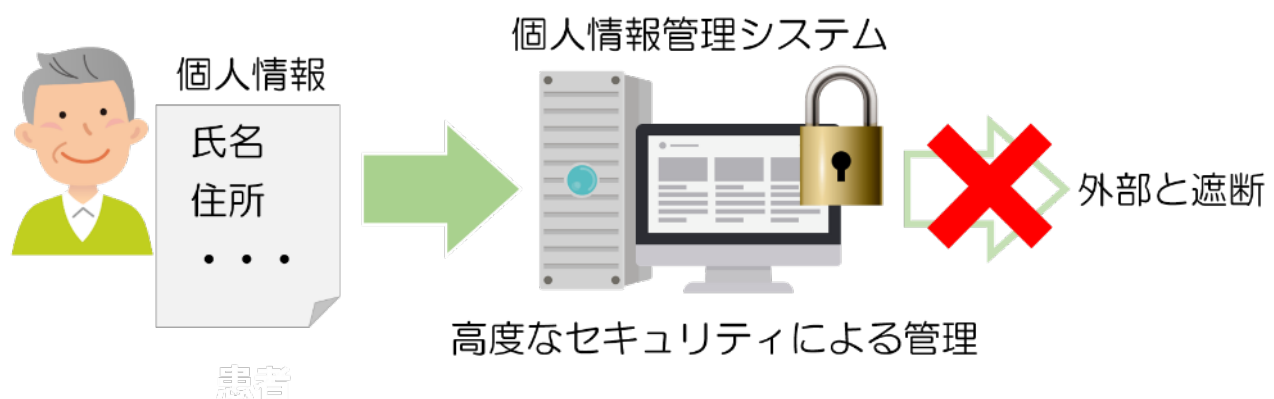
炎症疾患患者登録システムの構築」研究)に参加していた場合、その研究で提供いただいた臨床情報(ゲノム情報を含む)や生体試料を、この研究においても活用させていただきます。あなたの過去の臨床情報(ゲノム情報を含む)や生体試料もこの研究で活用することによって、より質の高い研究を行うことができるためです。

## 8 個人情報の保護

研究に役立てる際に研究者に提供する臨床情報(ゲノム情報を含む)や生体試料には、氏名、電話番号など個人を容易に特定し得る情報を含めません。データの保存と同時に代わりに新しく符号(この符号を、被登録者 ID と呼びます)をつけます(生体試料は当院から提出される前にこの ID がつけられます)。あなたに提供いただいた、直接個人を特定し得る情報以外の情報は、この ID により、同一の人から提供されたということは分かりますが、万が一あなたの被登録者 ID が外部に出てしまったとしても、その情報があなたのものであると特定することは不可能です。

氏名、電話番号など個人を特定し得る情報は、保存と同時に暗号化され、さらに複数の保存場所に分散して保存されます。このため万が一機器が持ち出されたり、サーバーへの外部からの侵入があったりしたとしても、あなたを特定することができる情報を抜き出すことはできません。

また、あなたがすでに登録されていないかの確認作業として、氏名などの情報を難病プラットフォーム(※「9.1 の 2) 難病プラットフォームとの共有」を参照)の個人情報管理システムに集約し、照合を行います。この作業により、あなたの氏名などが外部に出ることは一切ありません。



## 9 臨床情報(ゲノム情報を含む)や生体試料の利用

### 9.1 研究のための利用

## 1) 他の研究機関との共有・提供

あなたの臨床情報（ゲノム情報を含む）は、海外を含んだ他の研究機関（以降、二次利用機関といいます）と共有されることがあります。また、IDで管理されたあなたの生体試料も二次利用機関に提供されることがあります。あなたの臨床情報（ゲノム情報を含む）や生体試料を二次利用機関へ共有・提供する際は、共有・提供先の研究計画が科学的・倫理的に妥当な内容か、あなたに不利益がないか、医学研究に関する倫理指針を遵守した内容であるかについて、この研究の運営委員会で審査し、そこで認められた二次利用機関のみが、あなたの臨床情報（ゲノム情報を含む）や生体試料を共有・提供することができます。二次利用機関は、承認された範囲を超えてあなたの臨床情報（ゲノム情報を含む）や生体試料を利用することは禁じられています。

## 2) 難病プラットフォームとの共有

難病プラットフォームは、各難病の研究に必要な支援を行う日本医療研究開発機構（AMED）の研究事業で、それらの研究で得られた臨床情報（ゲノム情報を含む）や生体試料から得られた情報を集約・蓄積して半永久的に保存します。

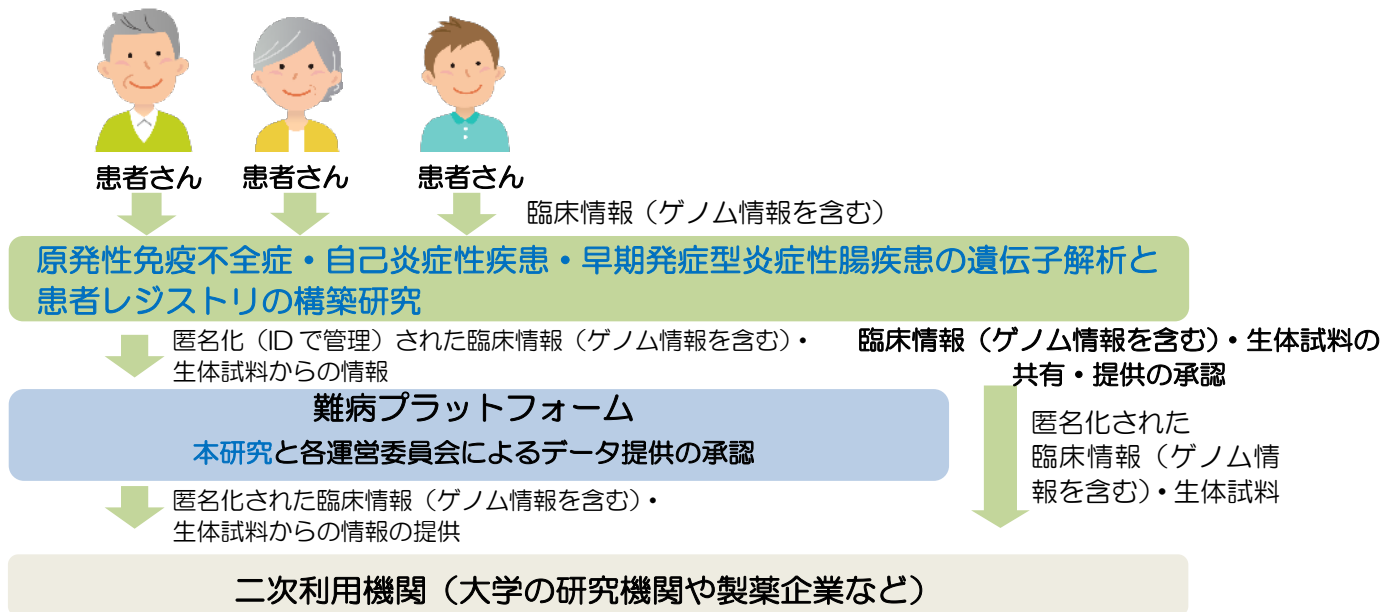
また、この研究も難病プラットフォームと連携していて、IDで管理されたあなたの臨床情報（ゲノム情報を含む）や生体試料から得られた情報は、最終的に他の難病レジストリ研究の患者さんの情報とともに、難病プラットフォームに共有されます。

またさらに、あなたの臨床情報（ゲノム情報を含む）や生体試料から得られた情報は、難病プラットフォーム以外の研究機関に提供されることがあります。あなたの臨床情報（ゲノム情報を含む）や生体試料から得られた情報を二次利用機関へ提供する際は、提供先の研究計画が科学的・倫理的に妥当な内容か、あなたに不利益がないか、医学研究に関する倫理指針を遵守した内容であるかについて、難病プラットフォームの運営委員会で審査し、**そこで認められた二次利用機関のみが、あなたの臨床情報（ゲノム情報を含む）や生体試料から得られた情報を無償/有償利用することができます。**二次利用機関は、承認された範囲を超えてあなたの臨床情報（ゲノム情報を含む）や生体試料から得られた情報を利用することは禁じられています。

上記の1)と2)において、もし、研究を進める上でさらに詳細なあなたの情報が必要となった場合は、研究事務局を通じてあなたに連絡することがあるかもしれません。ただし、二次利用機関があなたに直接連絡したり、あなたを特定できる情報を取得することは

ありません。

## 【臨床情報（ゲノム情報を含む）や生体試料の利用の流れ】



なお、この研究への参加に同意いただきますと、難病プラットフォームや二次利用機関への臨床情報（ゲノム情報を含む）や生体試料の共有・提供についても同意いただいたこととなりますので、あらかじめご了承ください。

## 9.2 公開データベース登録の可能性

将来的に、あなたの情報であることを完全に分からなくした情報を公開データベース※に登録することを考えています。できる限り多くの患者さんのデータを国内外で共有し、比較することにより、難病研究が進むと期待しているからです。

※公開データベース：多くの研究者が情報を共有するために、患者さんの臨床情報（ゲノム情報を含む）を集約したものです。このデータベースから個人を特定されることはありません。

## 9.3 学術発表

この研究により得られた結果を、国内外の学会や学術雑誌及びデータベース上で、発表させていただく場合がありますが、あなたの情報であることが特定されない形で発表します。

## 9.4 研究に関する情報公開と通知



あなたの臨床情報（ゲノム情報を含む）や生体試料がどのように利用されているかの概要（課題名、研究期間、研究責任者の所属・氏名など）は、研究事務局のホームページ（<https://www.jsiad.org/>）に掲載します。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に関する情報を集めたニュースレターをお送りすることもあります。その他、公開する情報には、問い合わせ先、同意撤回書、さらに生体試料の管理状態に変更があった場合などを含みます。なお、「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研究」の実施計画（概要）や研究結果は、公開されている臨床研究登録データベース（UMIN-CTR）でも閲覧可能です。

また、収集・統合したデータからあなたの治療に有効な結果が得られた場合や、あなたの健康、子孫に受け継がれ得る遺伝学的特徴等に関する重要な知見が得られた場合は、研究事務局を通じて、あなた（またはあなたの家族）とその担当医師に知らされることがあります。

## 9.5 知的財産権の帰属

あなたに提供していただいた臨床情報（ゲノム情報を含む）や生体試料を用いて研究を行った結果、特許権や経済的利益などが生じる可能性があります。その権利は国、研究機関、民間企業を含む共同研究機関及び研究者、JSIADなどに属します。

## 10 「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研究」への参加/不参加により生じること

### 10.1 参加したとき

- ・ あなた、あなたのご家族、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患者さん、似た症状をもつ他の疾患の患者さんの診断や治療に役立つ可能性があります。
- ・ 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研究のスピードを加速させる可能性があります。
- ・ 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に関する最新情報を受取りやすくなる可能性があります。
- ・ 「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研究」に登録することで、臨床試験・治験への参加が優遇されたり、保証されたりすることはありませんが、臨床試験・治験に参加する機会が増える可能

性があります。

- ・ 「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研究」への登録のために、過去の病歴や症状を質問され、つらい経験を思い出し、気分を害することがあるかもしれません。
- ・ 生体試料採取にともなう身体の危険性はほとんどありませんが、試料採取方法によっては痛みをともなう場合があります。
- ・ 万が一、登録情報を管理している情報機器が持ち出された場合に登録情報が外部に出てしまっても、登録情報は匿名化されているため、氏名などの個人を特定できる情報が漏洩することはありません。
- ・ あなたから提供いただいた情報を用いてあなたに有益な結果が得られた場合、あなたまたはあなたのご家族にその結果を知らせたいかどうかを、あなたが選択することができます。
- ・ 「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研究」にあなたの臨床情報（ゲノム情報を含む）や生体試料を提供いただいても謝礼はございません。
- ・ 臨床情報（ゲノム情報を含む）や生体試料は、通常の診療範囲内でご提供いただきますので、保険診療の負担分（通常の外来受診料）以外に新たに費用を負担いただくことはありません。
- ・ この研究に参加することにより発生した健康被害に対しては、通常の診療と同様に患者さんの健康保険を用いて適切な治療を行います。なお、金銭的な補償はございません。

## 10.2 参加しなかったとき

- ・ 医師（担当医師を含む）やあなたの通院する医療機関との関係が変わったり、あなたが不利益をこうむることはありません。
- ・ あなたの治療方針が変わることはありません。

## 11 代理の方による同意（代諾者による同意）

未成年/ご自身で十分な理解の上同意をしていただくことが難しい患者さんも、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研究の対象となります。その場合は、ご家族など代諾者の方にもご説明し、同意をいた



だくこととなります。代諾者の方に同意していただいた場合でも、あなたが16歳以上で同意能力がある場合、あなた自身の意思も尊重されます。なお、未成年の時に登録した場合は、原則として成人後に再度同意を確認します。ご理解とご協力をお願いいたします。

## 12 同意撤回の方法

いったん同意した場合でも、あなたが不利益をこうむることはなく、同意書署名時にお渡しする「同意撤回書」により同意を取り消すことができます。同意撤回後は、あなたの「個人情報」と「個人情報と被登録者IDを結びつける表の中のあなたのお名前」は削除され、情報の提供は行われなくなります。ただし、同意を撤回した場合でも、研究成果の公開やデータを解析した後の場合は、すでにご提供いただいた臨床情報(ゲノム情報を含む)や生体試料のデータについて削除できないことがありますので、あらかじめご了承くださいますようお願いいたします。

## 13 遺伝情報の開示

ゲノム情報を解析した結果、原発性免疫不全・自己炎症性疾患・早期発症型炎症性腸疾患と関連があると判断される遺伝子の変化が見つかった場合には、その結果をあなたにお伝えすることを考えています。ご家族にとっても有益な情報である場合には、希望があればご家族にお伝えすることもできます。ただし、原発性免疫不全・自己炎症性疾患・早期発症型炎症性腸疾患と関連がない情報に関しては、お知らせすることはありません。

## 14 遺伝カウンセリング体制

あなたが、「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研究」に関して、あるいは遺伝や遺伝学的検査について、不安に思うことがあったり、相談したいことがある場合は、遺伝カウンセリングを受けることができます。遠方で来院が困難な場合、近隣での遺伝カウンセリング外来を紹介させていただくことも可能です。なお、遺伝カウンセリング外来受診にかかる費用は、あなたのご負担になりますことをあらかじめご了承ください。

東京医科歯科大学遺伝カウンセリング担当者：

・医学部附属病院遺伝子診療外来 吉田雅幸

東京医科歯科大学遺伝カウンセリング連絡先：

## 15 研究で得られた情報・生体試料の保管及び管理の方法

この研究で得られたあなたの臨床情報（ゲノム情報を含む）や生体試料は、以下に示す方法で原則、半永久的に保管します。

- ① 生体試料：被登録者 ID を付与し適切な条件下で保管します。
- ② 紙に記載された情報（同意書、登録票、調査票など）：鍵付の保管庫で保管します。
- ③ データベースに入力された情報：

個人情報：厳重なセキュリティを施し、全てのデータを暗号化して保存します（「8 個人情報の保護」をご参照ください）。

臨床情報（ゲノム情報を含む）：被登録者 ID を付与し、あなたの情報であることが分からないようにして保存します（あなたのお名前と被登録者 ID を結びつける表は適切に管理します）。

同意撤回した患者さんの個人情報や、やむを得ず廃棄しなければならない臨床情報（ゲノム情報を含む）や生体試料は、全ての情報が匿名化されていることを確認した後に、各研究機関の規定に従って適切な方法で廃棄します。

## 16 研究計画書を閲覧することができます

「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研究」の計画書の閲覧を希望される場合は、担当医師にお申し出ください。他の患者さんの個人情報や研究者等の知的財産権保護等の観点において支障をきたさない範囲で提示いたします。

## 17 登録内容や方針変更の可能性

あなたの臨床情報（ゲノム情報を含む）や生体試料は、原則として半永久的な保管を予定しております。保管に関する場所、この研究の運営方針、運営形態などが、将来的に大きく変更された場合（外部機関への移管や外部研究プロジェクトとの統合、登録項目の追加など）には、管理運営等の変更に関して、倫理審査委員会の審査と研究機関の長による許可を受けた後に、研究事務局のホームページ（<https://www.jsiad.org/>）で情報公開を行います。

なお、登録項目が大きく追加・変更される際は、この研究に登録していただいているあなたの連絡先に研究事務局より連絡し、改めてこの研究に関する説明を行いますので、この研究への参加を継続するかどうかについて、再度お決めください。

## 18 運営資金・利益相反

「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研究」は、日本医療研究開発機構（AMED）の難治性疾患実用化研究事業研究費及び厚生労働省の難治性疾患政策研究事業研究費により実施・運営されています。

この研究を行う研究者は、この研究の実施に先立ち、個人の収益等、この研究の利益相反\*に関する状況について東京医科歯科大学附属病院の長に報告し、透明性を確保しています。またこの研究を行うことについては、東京医科歯科大学附属病院の倫理審査委員会に申請し、倫理的に問題がなく、公正な研究を行うことができると判断を受けたうえで実施しています。

※ 利益相反：研究の実施に際して、外部組織との経済的な利益関係などによって、公正で適正な判断が損なわれている状態または損なわれるのではないかと第三者から疑われる状態になることがあります。このような状態を「利益相反」といいます。

## 19 ご不明点等ございましたら、お問い合わせください

この同意説明文書の内容、また「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研究」について分からないことや聞きたいこと、心配なことがございましたら、いつでも遠慮なく下記までお問い合わせください。

### 【 お問い合わせ先・相談窓口 】

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研究 研究事務局

担当者氏名：今井 耕輔

住所：〒113-8519 東京都文京区湯島 1-5-45

東京医科歯科大学大学院医歯学総合研究科寄附講座

電話：03-3813-6111

E-mail：kimai.ped@tmd.ac.jp

ホームページ：https://www.jsiad.org/

苦情窓口：東京医科歯科大学医学部総務掛  
03-5803-5096（対応可能時間帯 平日 9:00～17:00）

次の場合は、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研究 研究事務局にご一報ください。

- ・連絡先が変わる場合
- ・海外移住などの理由で一時的に研究への参加を見合わせたい場合

## 20 研究組織

この研究は、以下の研究組織により運営されています。

### 20.1 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研究 研究代表者

[所属] 東京医科歯科大学大学院医歯学総合研究科病院  
[氏名] 森尾 友宏  
[連絡先] 〒113-8519 東京都文京区湯島 1-5-45

### 20.2 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研究 研究事務局および研究責任者

[所属] 東京医科歯科大学大学院医歯学総合研究科寄附講座  
[責任者名] 今井 耕輔  
[連絡先] 〒113-8519 東京都文京区湯島 1-5-45 東京医科歯科大学大学院医歯学総合研究科寄附講座

### 20.3 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研究 個人情報管理者

[所属] 東京医科歯科大学大学院医歯学総合研究科  
[氏名] 梶原 道子  
[連絡先] 〒113-8519 東京都文京区湯島 1-5-45

### 20.4 難病プラットフォーム 研究代表者

[所属] 京都大学大学院医学研究科附属ゲノム医学センター  
[氏名] 松田 文彦  
[連絡先] 〒606-8507  
京都市左京区聖護院川原町 53 京都大学 南部総合研究 1 号館 5 階

## 20.5 難病プラットフォーム 個人情報責任者

[所属] 京都大学大学院医学研究科社会健康医学系専攻  
医療倫理学・遺伝医療学

[氏名] 小杉 眞司

[連絡先] 〒606-8507  
京都市左京区吉田近衛町

## 20.6 共同研究機関（臨床情報（ゲノム情報を含む）・生体試料の取得を行う研究機関）

共同研究機関の名称及び研究責任者の氏名・連絡先の一覧を別紙 1 に添付します。

## 20.7 二次利用機関

未定

## 【別紙1】

## 共同研究機関の一覧

No.	共同研究機関の名称	研究責任者の氏名	連絡先
1	京都大学医学研究科	八角 高裕	〒606-8507 京都市左京区聖護院川原町 54
2	東京医科歯科大学大学院医歯学総合研究科	金兼 弘和	〒113-8519 東京都文京区湯島 1-5-45
3	国立研究開発法人国立成育医療研究センター研究所	盛一 享徳	〒157-8535 東京都世田谷区大蔵 2-10-1
4	防衛医科大学校 小児科学講座	野々山 恵章	〒359-8513 埼玉県所沢市並木 3-2
5	北海道大学 大学院医学研究院	山田 雅文	〒060-8638 札幌市北区北 15 条西 7 丁目
6	東北大学 大学院医学系研究科	笹原 洋二	〒980-8574 宮城県仙台市青葉区星陵町 1-1
7	筑波大学 小児科	高田 英俊	〒305-8576 つくば市天久保 2 丁目 1-1
8	公益財団法人かずさDNA研究所	小原 収	〒292-0818 千葉県木更津市かずさ鎌足 2-6-7
9	国立研究開発法人国立成育医療研究センター研究所	小野寺 雅史	〒157-8535 東京都世田谷区大蔵 2-10-1
10	岐阜大学医学部附属病院 小児科	大西 秀典	〒501-1194 岐阜市柳戸 1 番 1
11	名古屋大学医学部附属病院 小児科	村松 秀城	〒466-8550 名古屋市昭和区鶴舞町 65
12	金沢大学医薬保健研究域医学系小児科	和田 泰三	〒920-8640 石川県金沢市宝町 13-1
13	尼崎総合医療センター	平家 俊男	〒660-0892 兵庫県尼崎市東難波町 2 丁目 17-77
14	京都大学 iPS 細胞研究所	中畑 龍俊	〒606-8507 京都市左京区聖護院川原町 53
15	広島大学 大学院医歯薬保健学研究科	土居 岳彦	〒734-8551 広島県広島市南区霞 1-2-3
16	広島大学 大学院医歯薬保健学研究科	岡田 賢	〒734-8551 広島県広島市南区霞 1-2-3

17	徳島大学 先端酵素学研究所	峯岸 克行	〒770-8503 徳島市蔵本町3丁目18番地の15
18	九州大学 大学院医学研究院成長発達医学分野	大賀 正一	〒812-8582 福岡市東区馬出3丁目1-1
19	九州大学病院別府病院	堀内 孝彦	〒874-0838 大分県別府市大字鶴見字鶴見原4546番地
20	久留米大学 医学部	井田 弘明	〒830-0011 福岡県久留米市旭町67
21	和歌山県立医科大学 医学部	金澤 伸雄	〒641-0012 和歌山市紀三井寺811-1
22	関西医科大学 医学部	神戸 直智	〒573-1010 大阪府枚方市新町二丁目5番1号
23	久留米大学 医学部	西小森 隆太	〒830-0011 福岡県久留米市旭町67
24	横浜市立大学 大学院医学研究科 発生成育小児医療学	伊藤 秀一	〒236-0004 神奈川県横浜市金沢区福浦3-9
25	信州大学医学部 医学研究科	重村 倫成	〒390-8621 松本市旭3-1-1
26	金沢大学 医薬保健研究域 医学系	谷内江 昭宏	〒920-8640 石川県金沢市宝町13-1
27	国立成育医療研究センター 生体防御系内科部免疫科	河合 利尚	〒157-8535 東京都世田谷区大蔵2-10-1
28	鹿児島大学 大学院医歯学総合研究科	武井 修治	〒90-8520 鹿児島市桜ヶ丘8-35-1
29	福島県立医科大学 医学部 リウマチ膠原病内科学講座	右田 清志	〒960-1295 福島県福島市光が丘1番地
30	東京女子医科大学 医学部	宮前 多佳子	〒162-8666 東京都新宿区河田町8-1
31	愛媛大学大学院医学系研究科	増本 純也	〒791-0295 愛媛県東温市志津川
32	九州大学 病院・総合周産期母子医療センター	石村 匡崇	〒812-8582 福岡県福岡市東区馬出3丁目1番1号
33	京都大学 医学研究科	井澤 和司	〒606-8507 京都市左京区聖護院川原町54
34	国立成育医療研究センター	新井 勝大	〒157-8535 東京都世田谷区大蔵2-10-1
35	群馬大学小児科	石毛 崇	〒371-8511 群馬県前橋市昭和町三丁目39番15号
36	東京医科歯科大学医学部附属病院臨床試験管理センター	遠藤 明史	〒113-8519 東京都文京区湯島1-5-45

