

新医学系指针对応「情報公開文書」フォーム

複数施設研究用

※黒字 定型事項 消さないで下さい。

以下、本文-----

重症・難治性アレルギー疾患の患者レジストリの構築および病態解明

1. 研究の対象

(1) 患者情報登録システム（レジストリ）の構築

対象者：標準治療を行っても治療に難渋する重症・難治性アレルギー疾患患者さん

(2) 遺伝子解析

対象者：標準治療を行っても治療に難渋する重症・難治性アレルギー疾患患者さん及びその家族

2. 研究目的・方法・研究期間

目的：

アレルギー疾患には、花粉症や通年性アレルギー性鼻炎、アレルギー性結膜炎、気管支喘息、食物アレルギー、アトピー性皮膚炎、蕁麻疹などの疾患があり、現在国民の半数以上が悩まされている身近な病気の一つとなっています。それぞれの疾患に対して、現在はガイドラインが作成され標準的な治療が確立されつつあります。一方で、それらの標準治療を行っても治療に難渋する患者さんもいらっしゃいます（そのような患者さんを重症・難治性アレルギー疾患患者とします）。重症・難治性アレルギー疾患の患者さんは各医療機関に一定数いると思われませんが、人数も少なく、また患者さんのデータを集約できるシステムがないことから、病態解明が進みにくい現状があります。

そこで、本研究では以下の2つを具体的な目的とし、重症・難治性アレルギー疾患患者の病態解明を目指します。

(1) 患者情報登録システム（レジストリ）の構築

(2) 遺伝子解析を通じた病態解明

《患者情報登録システム（レジストリ）構築の目的と意義》

重症・難治性アレルギー疾患の患者さんの情報を集約し、詳細な臨床情報や検査データ、治療経過等の実態を把握し、病態の理解を深めることを目的としています。

《遺伝子解析を通じた病態解明の目的と意義》

《遺伝とは》

「遺伝」という言葉は、「親の体質が子に伝わること」を言います。ここでいう「体質」の中には、顔かたち、体つきのほか、性格や病気に罹りやすいことなども含まれます。

「遺伝」という言葉に「子」という字がつき「遺伝子」となると、「遺伝を決定する小単位」という科学的な言葉になります。人間の場合、約3万個の遺伝子が働いており、

その本体は「DNA」という物質です。遺伝子は染色体という構造物の上に乗っています。

《アレルギー疾患と遺伝子変異》

元来、アレルギー疾患は、遺伝的素因（体質）と環境因子（周囲の環境の影響）が合わさって発症する病気と考えられてきました。一方で、近年の研究により、重症・難治性アレルギー疾患の患者さんの一部では、一つの遺伝子の変異だけで病気が誘発されていることが明らかになってきました。

本研究では遺伝子解析によって、重症・難治性アレルギー疾患の患者さんの中で、未診断となっている一つの遺伝子の変異だけで病気が誘発されている患者さんを適切に診断し、またその遺伝子の機能を調べることで病気の仕組み（病態といいます）を解明することを目的としています。

方法・研究期間：

《研究方法》

〈1〉患者情報登録システム（レジストリ）の構築

この研究に同意をいただいた患者さんとそのご家族から、「臨床情報」として通常の診療で得られる、年齢、性別、既往歴などの情報を集めます。また、血液を2-10mL程度採取させていただきます。採血にともなう身体の危険性はほとんどありません。これら臨床情報および血液は個人情報が含まれない状態で、通院する医療機関の担当医師を通じて国立成育医療研究センターへ提供いただきます。国立成育医療研究センターでは、頂いた臨床情報を登録すると共に、頂いた血液を用いてサイトカインという細胞から出される蛋白質のデータを解析します。これによって、体の中で起きている炎症などの変化の情報を得ることが可能となります。

登録後も、1年に1回、追跡調査を行い通常診療で得られる臨床情報を収集させていただきます。この追跡調査は、重症・難治の患者さんの治療内容や経過を詳しく情報収集することを目的としています。可能な場合には、1年に1回血液を提出していただくことがあります。

〈1〉で得られた臨床情報・サイトカインのデータを元に、アレルギー分野・免疫不全分野・遺伝学分野の専門家で構成されたチームで遺伝子解析の有用性に関して検討します。遺伝子解析が有用である可能性があると考えられた患者さんに対し、〈2〉遺伝子解析への参加をお願いする可能性があります。遺伝子解析の有用である可能性が高い一部の患者さんでは、〈1〉と同時に〈2〉遺伝子解析を行う可能性もあります。

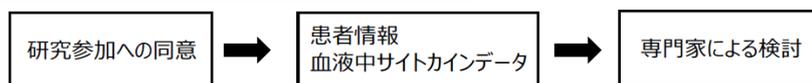
〈2〉遺伝子解析を通じた病態解明

研究に同意をいただいた方から、血液を8-12mL程度採取させていただきます。採血にともなう身体の危険性はほとんどありません。血液の採取が困難な場合に唾

液を研究に用いる場合があります。血液や唾液は個人情報が含まれない状態で、通院する医療機関の担当医師を通じて国立成育医療研究センターへ提供いただきます。国立成育医療研究センターでは、あなたの検体を使って DNA などの解析を行います。あなたとご家族の DNA 解析結果と診療情報を合わせて解析し、遺伝子の変異と疾患の関連を調べます。また血液の細胞からウイルス感染により死なずに増殖する細胞（不死化細胞）を作成します。この不死化細胞を使って、見つかった遺伝子の変異の機能解析を行います。新たな手法や外部機関での解析が必要になった場合には、あなたからの再同意を得ずに解析を行う場合がありますが、その際には、国立成育医療研究センター倫理審査委員会の申請・承認審査をうけ承認された場合のみ実施します。本研究では、あなたの検体はあなたの疾患原因を検索するためだけに使用し、他の目的で使用することはありません。

研究参加の流れについて

<1> 患者情報登録システム（レジストリ）の構築



<2> 遺伝子解析を通じた病態説明



遺伝子解析が有用である可能性がある場合

遺伝子解析が有用である可能性が高い一部の患者さんでは、<1>と<2>を同時に行う可能性があります。

《試料の外部研究機関への提供について》

専門的な解析が必要となった場合に、あなたの検体を国立成育医療研究センター外の解析委託企業や機関に送ることがあります。提供先は長期の実績があり、確実な情報管理がなされている企業・機関に限定します。その場合、臨床情報を除いて試料を取り扱い、あなたの情報が外部機関に共有されることはありません。

《研究期間》

この研究の実施期間は 2028 年 3 月 31 日迄を予定しています。しかし、終了時に研究を継続する必要があると判断した場合には、研究の継続を国立成育医療研究センターの倫理審査委員会に申請し、承認を得たうえで延長することがあります。

3. 研究に用いる試料・情報の種類

情報：病歴、治療歴、副作用等の発生状況、カルテ番号 等

試料：血液

4. 外部への試料・情報の提供

データセンター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。対応表は、当センターの研究責任者が保管・管理します。

5. 研究組織

研究代表者：森田英明 国立成育医療研究センター免疫アレルギー・感染研究部部长

研究責任者：伊藤浩明

研究協力者：高里良宏、松井照明、杉浦至郎、北村勝誠、池田樹央（アレルギー科）

その他の共同研究機関は「別紙 共同研究機関一覧」をご参照ください。

6. 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：

あいち小児保健医療総合センター

部署名 アレルギー科 高里良宏

〒474-8710 愛知県大府市森岡町七丁目 426 番地

電話 0562-43-0500（代表）FAX 0562-43-0513

-----以上