

## 研究課題名「遺伝性炎症性疾患遺伝子診断」

### 1. 研究の対象

2018年●月●日（倫理委員会承認日）から2023年●月●日までに、遺伝性炎症性疾患が疑われ、研究に同意された患者さん

### 2. 研究目的・方法・研究期間

#### ・目的

遺伝性炎症性疾患は、周期性発熱を主症状とする体質性に炎症を伴う疾患群であり、遺伝子変異を原因とします。本疾患は全世界に数人から数百人存在する稀少疾患を含む疾患群で、特異的な臨床症状や検査所見に乏しいことから、ほとんどの患者は確定診断に遺伝子診断を必要とします。適切な治療がなされないと、患者は生涯にわたり、発熱・疼痛などの苦痛が持続するとともに、炎症に伴う臓器障害を発症し、生活の質は著しく低下します。しかし、塩基配列解析が保険承認となっているのは平成29年4月1日の時点でクリオピリン関連周期熱症候群、メバロン酸キナーゼ欠損症、化膿性関節炎・壊疽性膿皮症・ざ瘡症候群の3疾患のみです。また稀少疾患であるがために、診療を向上させていくためには患者情報を集積することも合わせて必要です。このために本研究では、遺伝性炎症性疾患の遺伝子診断と患者情報の集積を行います。

#### ・方法

患者さんの血液よりDNAを抽出し、目的の遺伝子の塩基配列を解析して、原因となりうる遺伝子の変化を検出します。必要に応じて、検出した遺伝子の変化を遺伝子の機能解析を併用することで診断精度を向上させます。また匿名化した上で患者さんの臨床情報、遺伝情報を患者データベースに登録します。

#### ・個人情報の取り扱い

患者さん個人の情報を保護することは、刑法で定められた医師の義務です。遺伝情報はそのなかでも最も厳重に管理されます。遺伝子診断の結果は鍵のかかる場所に保管され、持ち出しは禁止されています。

遺伝子診断の結果は、いろいろな問題を引き起こす可能性があるために、他人に漏れないように、取扱いを慎重に行っています。解析を開始する前に、患者さんの検体や診療情報からは住所、氏名などが削られ、代わりに新しく符号がつけられます（匿名化）。患者さんとこの符号とを結びつける対応表は、検体を採取した病院で管理担

当医師が厳重に保管します。こうすることによって、患者さんの遺伝子の解析を行う者には符号しか分からず、誰の検体を解析しているのか分かりません。ただし、結果を本人に説明する場合には、検体を採取した機関においてこの符号を元どおりに戻します。

### 3. 研究に用いる試料・情報の種類

病歴、検査結果、治療歴

試料：末梢血、毛根、唾液

### 4. 外部への試料・情報の提供

検体を、血液を共同研究機関に送付し、各遺伝子の遺伝子変異の解析を依頼します。検体の送付にあつたては、全ての個人情報を匿名化して送付するため、解析担当者は検体と診療情報の提供をうける時点で、個人を識別できないようになっています。

データベース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

・研究責任者 予防診療科 医長 岩田 直美

・共同研究者

感染免疫科 医長 河邊 慎司

予防診療科 医長 中瀬古 春奈

感染免疫科 医長 阿部 直紀

感染免疫科 医員 古波蔵 都秋

感染免疫科 医員 大原 亜沙実

総合診療科 医長 西田 大恭

・共同研究機関の名称・担当者氏名

京都大学 発達小児科学 准教授 西小森 隆太

### 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ないので、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

感染免疫科/予防診療科 岩田 直美 (研究責任者)

〒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