本学の「原発性免疫不全症の遺伝子解析」及び、以下の（３）試料・情報の種類・項目、に示す共同研究機関における過去の研究にご協力いただいた方（患者さん）へ

「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」研究協力のお願い

研究協力のお願い（本研究の目的）

この研究では、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患者さんや治療に関する情報を集約することで、今後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の病態解明及び治療研究に有用なデータを作成することを目指しております。多くの臨床情報の収集を行うことで、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自然歴が解明され、より病態の理解や治療法開発が促進されると期待できます。

そのためこれまで「原発性免疫不全症の遺伝子解析」、および、以下の（３）試料・情報の種類・項目に示す共同研究機関における過去の研究にご協力いただいた方の試料・情報を新しい研究でも集約し活用させて頂きたいと考えております。提供いただく試料・情報はこれまでに提供いただいた範囲と変わりありません。また、この研究は「難病プラットフォーム」という難病研究を支援する日本医療研究開発機構（AMED(エイメド)）の研究事業と連携していて、ID で管理されたあなたの臨床情報（ゲノム情報を含む）や生体試料検体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、半永久的に保存されます 。

患者さんにおかれましては研究の趣旨をご理解いただき、本研究へのご協力を賜りますようお願い申し上げます。この研究へのご参加をご希望なされない場合や研究に関するご質問は、下記の問い合わせ先へご連絡ください。もし苦情等ございましたら下記苦情窓口までご連絡下さい。

（１）研究の概要について

研究課題名　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

承認番号　G2019-004

研究期間：研究機関の長による実施許可日～2029 年 3 月 31 日。全体の研究期間は永年、5 年毎に研究期間の延長申請を行う

研究代表者：東京医科歯科大学高等研究院 免疫・分子医学研究室・特別教授　森尾友宏

研究責任者（共同研究機関）：浜松医科大学医学部附属病院　免疫リウマチ内科　下山 久美子

（２）試料・情報の利用方法

本研究は、医学部倫理審査委員会の承認および機関の長の許可を得て行われるものです。

直接同意取得することが困難な患者さんからこれまで頂いた試料・情報を新しい研究に用いる場合には、これまで同様に個人が特定できないように匿名化し、学術研究に限って使用します。

以下の研究にご参加いただいた際の診療情報と試料を本研究で使用させていただきます。

本研究では、診療情報は年齢、性別、疾患名、家族歴、病歴、検査データ等、試料は血液を使用させ

ていただきます。

（3）試料・情報の種類・項目

今回構築する免疫不全症データベース（PIDJ：Primary Immunodeficiency Database in Japan）2 に収集する試料及び情報は、

① 「原発性免疫不全症の遺伝子解析」（承認番号：第 G2000-92 番）（東京医科歯科大学）
② 「原発性免疫不全症候群の責任遺伝子の解析とその臨床応用」（北海道大学）
③ 「CGH アレイ法とエクソーム解析による原発性免疫不全症候群の遺伝子解析」（東北大学）
④ 「先天性免疫不全症の遺伝子解析研究」（防衛医科大学校）
⑤ 「小児遺伝性疾患に対する包括的遺伝子診断システムの確立」（～2021.3.3）
「遺伝性疾患に対する包括的遺伝子診断システムの確立」（2021.3.4～）（金沢大学）
⑥ 「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」（岐阜大学）
⑦ 「原発性免疫不全症における遺伝要因の研究」（広島大学）

の研究に同意の上、これまで提供いただいた試料および臨床情報です。

（4）利用する者の範囲／共同研究機関名

・PIDJ2 レジストリ
・難病プラットフォーム

利用する者の範囲／共同研究機関以外の外部への提供

なし

（5）試料・情報の管理責任者

PIDJ2 レジストリ保有者：一般社団法人日本免疫不全・自己炎症学会（JSIAD）
保管責任者：学会理事長（東京医科歯科大学高等研究院 免疫・分子医学研究室）　森尾友宏
難病プラットフォーム代表者：京都大学大学院医学研究科附属ゲノム医学センター
教授／京都大学大学院医学研究科附属ゲノム医学センター　センター長　松田文彦

研究終了後の試料・データの扱い

データの保存は、PIDJ2 レジストリ・難病プラットフォーム内において永年で継続保管を行う。
試料の保存は、各機関の規定に従い保存する。
今後、当該試料・情報を用いる新たな研究計画が立った時点で、改めて倫理審査委員会および JSIAD の PIDJ 運営委員会に諮る。

（6）研究協力の任意性と撤回の自由について

本研究では、「オプトアウト」という手法に基づき、患者さんのお一人ずつから直接同意を得ることはしませんが、研究の目的を含めて、研究の実施についての情報を公開し、さらに可能な限り拒否の機会を保障します。本研究への参加を同意されない場合は、下記お問い合わせ窓口まで連絡を

下さい。ご協力いただかない場合でもあなたが診療上不利な扱いを受けることはありません。

（7）利益相反について

本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、厚生労働省の難治性疾患政策研究事業研究費、JSIAD 学会運営費厚労省クリニカル・イノベーション・ネットワーク推進支援事業費、受託・共同研究費を用いて行われます。武田薬品株式会社との受託・共同研究は、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。また研究を実施するにあたり特定企業との利害関係はありません。本研究の実施にあたっては、本学利益相反マネジメント委員会に対して」研究者の利益相反に関する申告を行い、同委員会による確認を受けています。 ※「利益相反」とは企業などから研究資金等が提供されることにより、研究結果や結果 公表の正当性についての疑問が第三者から見て生じかねない状態のことを指します。

（8）問い合わせ窓口

本研究について疑問などがありましたら、遠慮なくお尋ねください。本研究の遂行に支障がない範囲で研究計画資料の閲覧も可能です

PIDJ２研究事務局
担当者氏名：今井耕輔・磯田健志・遠藤明史
住所：〒113-8519　東京都文京区湯島 1-5-45
東京医科歯科大学発生発達病態学分野（今井・磯田）、ヘルスサイエンス R&D センター（遠藤）
電話：03-3813-6111
E-mail : kimai.ped@tmd.ac.jp（今井）　tisoda.ped@tmd.ac.jp（磯田） aendo.ped@tmd.ac.jp（遠藤）
ホームページ：https://www.jsiad.org/
苦情窓口　：　医学部総務係 TEL：03-5803-5096（対応可能時間帯：平日 9：00～17：00）

浜松医科大学研究責任者：　浜松医科大学　内科学第三講座（免疫リウマチ内科）
助教　下山 久美子
TEL：053-435-2710（ﾀﾞｲﾔﾙｲﾝ）（平日 9：00～17：00）