

## 1. ヒトゲノム・遺伝子解析研究について

九州大学病院では、病気に関係する遺伝子や薬の効き目に関係する遺伝子を見つけ出し、遺伝子技術を取り入れた病気の検診のための技術開発を行ったりしています。このような診断や治療の改善の試みを一般に「ヒトゲノム・遺伝子解析研究」といいます。その一つとして、九州大学病院別府病院内科では、現在遺伝性血管性浮腫の患者さんを対象として、先天性補体欠損症に関する「ヒトゲノム・遺伝子解析研究」を行っています。

今回の研究の実施にあたっては、九州大学医系地区部局ヒトゲノム・遺伝子解析研究倫理審査委員会の審査を経て、研究機関の長より許可を受けています。この研究が許可されている期間は、2023年12月31日までです。

## 2. 研究の目的や意義について

先天性補体欠損症はまれな病気であるため全国疫学調査を行うことにより、この病気の国内における患者数や症状、治療法などを調べ、得られた結果を今後の診療に役立てます。

## 3. 研究の対象者について

これまでに先天性補体欠損症と診断されている方、または疑いの方で2016年1月1日から2018年12月31日の間に九州大学病院別府病院血液・免疫・代謝内科を受診された方を対象に含めます。

研究の対象者となることを希望されない方又は研究対象者のご家族等の代理人の方は事務局までご連絡ください。

- ① 九州大学病院別府病院内科において行われた下記の研究に参加された方のうち20名も対象にします。

許可番号：586-01

課題名：「遺伝性血管性浮腫の原因となる遺伝子異常の解析」

許可期間：平成29年3月21日～令和元年6月30日

本研究に使用する試料・情報の取得期間：5年間

- ② 九州大学病院別府病院内科において行われた下記の研究に参加された方のうち2名も対象にします。

許可番号：665-02

課題名：「新しい補体検査システムの構築による補体関連疾患の包括的登録と治療指針確立」

許可期間：平成30年11月22日～令和5年7月31日

本研究に使用する試料・情報の取得期間：5年間

研究の対象者となることを希望されない方又は研究対象者のご家族等の代理人の方は、事務局までご連絡ください。

#### 4. 研究の方法について

- (1) 先天性補体欠損症についての全国疫学第一次調査票を作成し、調査依頼書と共に発送します。対象は古典経路、第二経路、レクチン経路、後期経路の補体成分の欠損症として、遺伝性血管性浮腫についても項目を別に設けて調査します。調査対象診療科は ①小児科、②感染症内科または関連する内科診療部門とします。診療科ごとに以下の a～d の 4 条件を満たすように調査対象機関を設定します。
  - a. 全病院が対象
  - b. 抽出率は全体で約 20%
  - c. 抽出は層化無作為抽出とし、層は 7 つ
    - ①大学病院
    - ②500 床以上の一般病院
    - ③400～499 床の一般病院
    - ④300～399 床の一般病院
    - ⑤200～299 床の一般病院
    - ⑥100～199 床の一般病院
    - ⑦99 床以下の一般病院
  - d. 各層の抽出率はそれぞれ 100%、100%、80%、40%、20%、10%、5%とする。第一次調査票では本疾患患者の有無、人数を記載できるようにします。欠損している補体成分、確診、疑診別の記入欄を設けます。回答に不備があった場合などに照会できるよう、回答者の氏名を記入する欄を設けます。調査依頼書には第三次調査の際に疑い例で希望があれば遺伝子解析や血清学的検査が受けられることを記載しておきます。返送された第一次調査票を集計し、患者数の推計を行います。
- (2) 第一次調査で「該当患者あり」と回答した施設に第二次調査票を発送します。第二次調査では家族歴、自己免疫疾患合併の有無、感染症罹患歴、治療歴などについて調査します。返送された第二次調査票に記入された情報を集計し、分析をします。第二次調査票には疑い例において遺伝子解析や血清学的検査の希望の有無を記載する欄を設けます。
- (3) 第二次調査において遺伝子解析や血清学的検査の希望があった先天性補体欠損症疑い症例について第三次調査を実施します。この場合通常の診療に伴う採血の際に研究用で、20ml の血液を採取します。具体的には、補体学会の検査システムを用いて診断確定

のための検査を実施します。この研究を行う際は、カルテより以下の情報を取得します。

[取得する情報]

家族歴、自己免疫疾患合併の有無、感染症罹患歴、治療内容

血液検査結果（血算、CH50、C3、C4 など）

### 第一次・第二次調査

研究の種類	<input type="checkbox"/> ①新たに試料・情報を取得する研究 <input type="checkbox"/> 研究用採血 <input type="checkbox"/> 研究用検査 <input type="checkbox"/> アンケート・インタビュー <input type="checkbox"/> その他（内容： ） <input checked="" type="checkbox"/> ②自らの研究機関で保有している既存試料・情報を用いる研究 <input type="checkbox"/> ③他の研究機関に既存試料・情報を提供する研究 <input checked="" type="checkbox"/> ④他の研究機関から既存試料・情報の提供を受ける研究 <input type="checkbox"/> ⑤先行研究で取得した試料・情報を用いる研究
使用する 試料・情報等	<input type="checkbox"/> 試料 <input checked="" type="checkbox"/> 情報 <input type="checkbox"/> その他（内容： ）

### 第三次調査

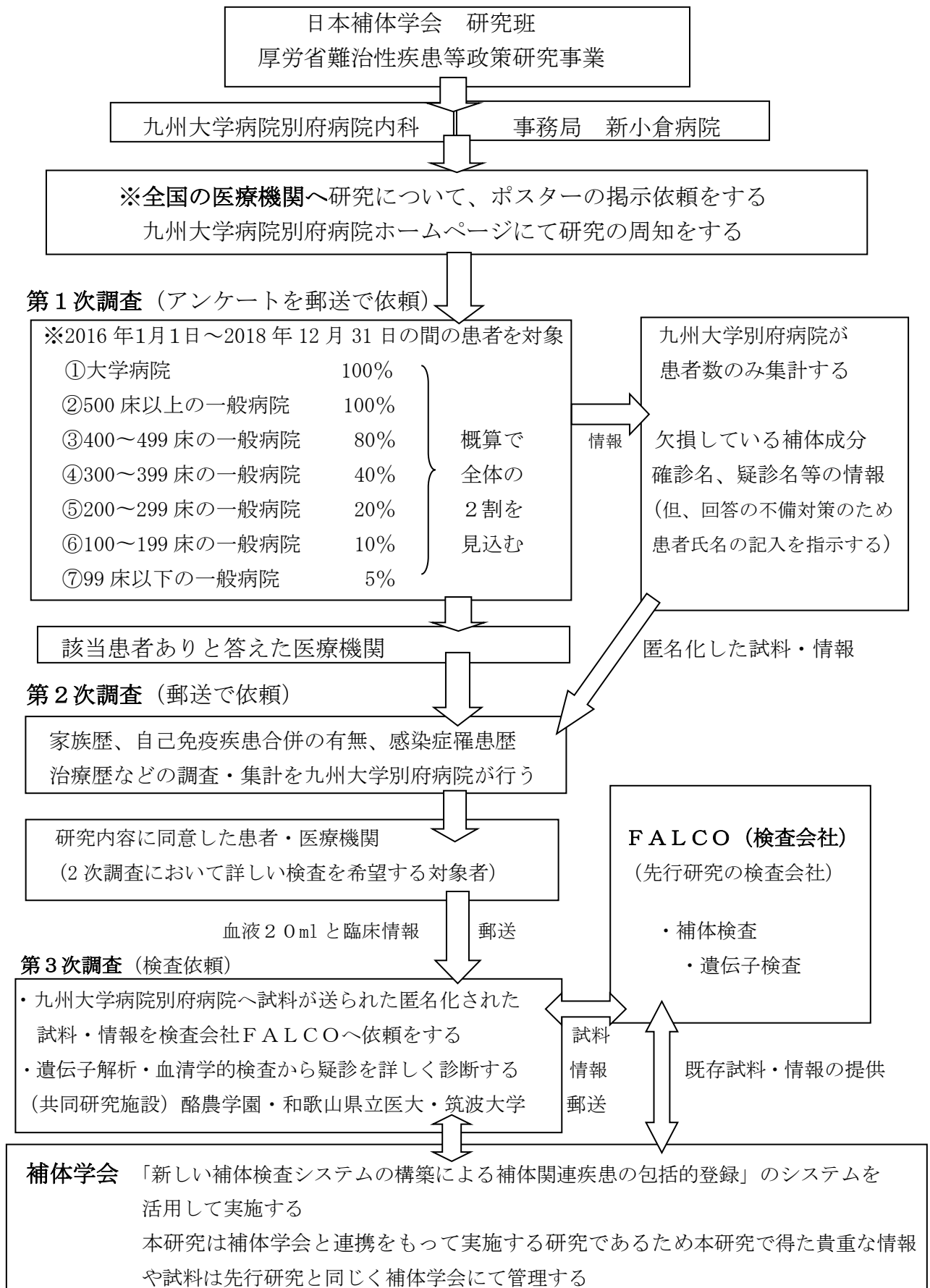
研究の種類	<input checked="" type="checkbox"/> ①新たに試料・情報を取得する研究 <input checked="" type="checkbox"/> 研究用採血 <input type="checkbox"/> 研究用検査 <input type="checkbox"/> アンケート・インタビュー <input type="checkbox"/> その他（内容： ） <input type="checkbox"/> ②自らの研究機関で保有している既存試料・情報を用いる研究 <input type="checkbox"/> ③他の研究機関に既存試料・情報を提供する研究 <input checked="" type="checkbox"/> ④他の研究機関から既存試料・情報の提供を受ける研究 <input type="checkbox"/> ⑤先行研究で取得した試料・情報を用いる研究
使用する 試料・情報等	<input checked="" type="checkbox"/> 試料 <input checked="" type="checkbox"/> 情報 <input type="checkbox"/> その他（内容： ）

共同研究施設（酪農学園大学・和歌山県立医科大学・筑波大学）または委託業者 FALCO へ研究対象者の情報あるいは試料を郵送にて送付し、詳しい解析を行う予定です。

他機関への試料・情報の送付を希望されない場合は、送付を停止いたしますので、ご連絡ください。

共同研究機関の研究対象者の情報・試料についても、郵送にて収集し、詳しい解析を行う予定です。

◆研究の流れについて



## 5. 研究に関する情報や個人情報の開示について

この研究に参加してくださった方々の個人情報の保護や、この研究の独創性の確保に支障がない範囲で、この研究の研究計画書や研究の方法に関する資料をご覧いただくことができます。資料の閲覧を希望される方は、ご連絡ください。

また、ご本人等からの求めに応じて、保有する個人情報を開示します。情報の開示を希望される方は、ご連絡ください。

## 6. 研究の実施体制について

この研究は以下の体制で実施します。

研究実施場所 (分野名等)	九州大学病院別府病院 血液・免疫・代謝内科
研究責任者	九州大学病院別府病院 血液・免疫・代謝内科 教授 堀内孝彦
研究分担者	九州大学病院別府病院 血液・免疫・代謝内科 助教 木本泰孝

共同研究施設 及び 試料・情報の 提供のみ行う 施設	施設名 / 研究責任者の職名・氏名	役割
	① 新小倉病院 リウマチ科／部長・塚本 浩	全体事務局
	② 酪農学園大学 農食環境学群 食と健康学類 医学・生理学研究室／教授および日本補体学会／会長・若宮伸隆	遺伝子解析
	③ 和歌山県立医科大学 分子遺伝学講座／教授・井上徳光	解析
	④ 埼玉草加病院／院長・大澤勲	情報収集
	⑤ 筑波大学医学医療系 小児科／教授・高田英俊	解析
	⑥ 全国の小児科・感染症内科または関連する内科 診療を行う医療機関	試料・情報の収集

業務委託先	企業名等：FALCO 所在地：京都市中京区河原町通 2 条上る清水町 3 4 6 番地
-------	--

## 7. 相談窓口について

この研究に関してご質問や相談等ある場合は、事務局までご連絡ください。

事務局 (相談窓口)	担当者：九州大学病院別府病院 血液・免疫・代謝内科 助教 木本泰孝 連絡先：〔TEL〕 0977-27-1600 〔FAX〕 0977-27-1641 メールアドレス：kimoty@beppu.kyushu-u.ac.jp
---------------	---