

# 当院において自己免疫疾患・炎症性疾患の治療を受けられ、バイオバンクに検体保存させていただいている方およびそのご家族の方へ

—「体細胞変異に着目した炎症性・自己免疫性疾患の病態解明」へご協力をお願い—

研究機関名およびその長の氏名：岡山大学病院 前田 嘉信

研究責任者：岡山大学病院 腎臓・糖尿病・内分泌内科 勝山隆行

## 1) 研究の背景および目的

近年、体細胞変異（※生まれつきではなく、加齢や環境要因などによって後天的に生じる遺伝子変化）が高齢者における新たな医学的課題として注目されています。体細胞変異は悪性腫瘍の原因になるだけでなく、体細胞変異が血液細胞に生じた場合、免疫異常や慢性炎症を引き起こすことが近年明らかになりました。

我々は VEXAS 症候群という新しい炎症性疾患のモデル細胞を用いた解析で、UBA1 という遺伝子の変異が炎症や自己免疫疾患の病態に関与する可能性があることを発見しました。

今回の研究では、岡山大学病院バイオバンクに保管されている自己免疫疾患・炎症性疾患患者さんの既存の検体を用いて、UBA1 遺伝子の体細胞変異を解析し、様々な自己免疫性疾患や炎症性疾患の病態との関係を明らかにします。また、関連する遺伝子の異常についても検討し、病気が起こる仕組みや新しい治療薬の開発を目指します。

## 2) 研究対象者

研究機関の長の許可日までに、岡山大学病院リウマチ膠原病内科において全身性血管炎、関節リウマチ、全身性エリテマトーデス、全身性強皮症、炎症性筋疾患、シェーグレン症候群、ベーチェット病、Still 病、IgG4 関連疾患、そのほかの炎症性・自己免疫性疾患の治療を受けられた方のうち、すでにバイオバンクに血液検体が保存されている 550 名を研究対象とします。

## 3) 研究期間

研究機関の長の許可日～2030 年 3 月 31 日

試料・情報の利用または提供開始予定日：研究機関の長の許可日から 1 週間後

## 4) 研究方法

当院において炎症性・自己免疫性疾患の治療を受けられた方のバイオバンク血液検体を用いて、UBA1 遺伝子などの体細胞変異を確認し、臨床情報との関連を検討します。また、その役割を解明するため、細胞や血清を用いた基礎研究を行います。

## 5) 使用する試料

すでにバイオバンクに保管されている検体を用います。新たな検体採取は行いません。氏名、生年月日などのあなたを直ちに特定できる情報は削除し使用します。また、あなたの情報が漏洩しないようプライバシーの保護には細心の注意を払います。

## 6) 使用する情報

この研究に使用する情報として、カルテから以下の情報を抽出し使用させていただきますが、氏名、生年月日などのあなたを直ちに特定できる情報は削除し使用します。また、あなたの情報などが漏洩しないようプライバシーの保護には細心の注意を払います。

- 1) 患者基本情報：年齢、性別、診断名、活動性、臓器障害、罹病期間、治療内容
- 2) 血液尿検査結果：通常診療で行った血液尿検査結果(血算、生化学、免疫学的検査、尿検査、培養検査を含むすべての検査結果)をカルテから確認する
- 3) 病理組織結果：通常診療で行った病理検査結果をカルテから確認する
- 4) 画像検査結果：通常診療で行った画像検査結果(X線、CT、MRI、PET-CT、シンチを含む全ての画像検査結果)をカルテから確認する

## 7) 外部への試料・情報の提供・共同利用の方法

この研究に使用する試料・情報は、以下の共同研究機関に郵送により提供させていただきます。提供の際、氏名、生年月日などのあなたを直ちに特定できる情報は削除し、提供させていただきます。

川崎医科大学 免疫学教室 責任者：向井 知之

## 8) 試料・情報の保存

この研究に使用した試料・情報は、研究の中止または研究終了後5年間、岡山大学腎・免疫・内分泌代謝内科学研究室内および共同研究機関で保存させていただきます。電子情報の場合はパスワード等で制御されたコンピューターに保存し、その他の試料・情報は施設可能な保管庫に保存します。

## 9) 二次利用

この研究で得られた試料・情報は、将来、対象遺伝子の機能解析を目的とした基礎研究のための研究に用いる可能性があります。将来、新たな研究が計画され、今回の研究で得られた試料・情報を研究に用いる場合には、改めて研究計画書を倫理審査委員会に提出し、承認を受けます。承認された場合、ホームページでの研究の公開 (<http://www.hsc.okayama-u.ac.jp/ethics/koukai/>) がされます。もし、あなたの意思が変わった場合には、いつでも下記の連絡先までお申し出ください。

## 10) 研究資金と利益相反

この研究は、岡山大学腎・免疫・内分泌代謝内科学ならびに共同研究機関の運営費交付金の資金を用いて実施します。

この研究に関して利害関係が想定される企業等で研究責任者や分担者あるいはその家族が活動して収入を得ているようなことはありません。

私たちはこの研究から成果が得られ、知的財産権などが生じる可能性があります。その権利は原則として岡山大学に帰属し、共同研究機関との連携のもとに得られた成果に関しては、各施設との協議により帰属が決まります。研究対象者の方には帰属しません。また、この研究によって、企業からの寄付などの経済的利益を得る可能性があります。この利益は岡山大学や共同研究機関に帰属し、個人には帰属しません。

## 11) 研究計画書および個人情報の開示

あなたのご希望があれば、個人情報の保護や研究の独創性の確保に支障がない範囲内で、この研究計画の資料等を閲覧または入手することができますので、お申し出ください。

また、この研究における個人情報の開示は、あなたが希望される場合にのみ行います。あなたの同意により、ご家族等(父母(親権者)、配偶者、成人の子又は兄弟姉妹等、後見人、保佐人)を交えてお知らせすることもできます。内容についておわかりになりにくい点がありましたら、遠慮なく担当者にお尋ねくださ

い。

この研究は氏名、生年月日などのあなたを直ちに特定できるデータをわからない形にして、学会や論文で発表しますので、ご了解ください。

この研究に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ください。また、あなたの試料・情報が研究に使用されることについて、あなたもしくは代理人の方（ご家族の方等も拒否を申し出ることが出来る場合があります。詳細については下記の連絡先にお問い合わせください。）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し出ください。ただし、すでにデータが解析され、個人を特定できない場合は情報を削除できない場合がありますので、ご了承ください。この場合も診療など病院サービスにおいて患者さんに不利益が生じることはありません。

**<問い合わせ・研究への利用を拒否する場合の連絡先>**

岡山大学病院 腎臓・糖尿病・内分泌内科

氏名：勝山 隆行

電話：086-235-7235（平日：9時00分～17時00分）

**<研究組織>**

主管機関名 岡山大学

研究代表者 岡山大学病院 腎臓・糖尿病・内分泌内科 勝山隆行

共同研究機関

川崎医科大学 免疫学

向井 知之