1.　研究の名称
本邦で診断された自己炎症性疾患の臨床情報に関する全国調査

本研究は京都大学大学院医学研究科・医学部及び医学部附属病院 医の倫理委員会の審査を受け、研究機関の長の許可を受けて実施しています。

2.　研究機関・研究責任者
京都大学医学部附属病院
〒606-8507　京都府京都市左京区聖護院川原町 54
電話　075-751-3111（代表）
研究責任者：京都大学医学部附属病院総合周産期母子医療センター助教　井澤　和司

3.　研究の目的・意義
この研究の目的は、自己炎症性疾患の患者さんを対象に、各患者さんの主治医を介してカルテから臨床情報を収集し、各疾患の臨床像、治療法や治療反応性、合併症、予後などを解明することです。

4.　研究実施期間
研究対象者登録期間：倫理委員会承認後から2024年3月末日まで
総研究期間：倫理委員会承認後から2025年3月末日まで

5.　対象となる患者さん
2000 年 4 月 1 日から 2024 年 3 月 31 日までに京都大学もしくは共同研究機関等で臨床診断もしくは遺伝子診断によって各自己炎症性疾患の診断を受けた患者さん。参加を拒否された方、主治医や研究責任者が不適当と判断した方は対象となりません。

6.　試料・情報の利用目的・利用方法
この研究の結果が学会や医学雑誌などに発表されることがあります。ただし、いずれの場合にも、個人を直ちに判別できるような情報（名前や住所、電話番号など）が公表されることは一切ありません。
また、本研究で収集した試料・情報は、特定されない将来の研究のために用いる可能性があります。二次利用および他研究機関へ提供する際は、新たな研究計画について倫理審査委員会で承認された後に行います。また、ホームページ上でオプトアウトを行い、患者さんが参加を拒否できる機会を保障します。
二次利用対象研究：
「ヒト原発性免疫不全症の臨床的遺伝子診断（G0432）」
「原発性免疫不全症の原因遺伝子の探索研究（G0457）」
「遺伝性炎症性疾患遺伝子診断（G1091）」
「原発性免疫不全症遺伝子診断（G1118）」
「Cryopyrin-associated periodic syndrome(CAPS)に対するアナキンラ治療の 有効性及び安全性の後方視的観察研究（E1395」」
「自己炎症症候群における遺伝子変異と臨床症状の関連の検討（No.3130）」
「先天性免疫不全症の病因遺伝子同定および病態形成機序の解明」
「原発性免疫不全症の遺伝子診断と病態解析に関する研究」

7.　利用または提供する試料・情報の項目

これまでの診察の中で得られた、または、今後の通常の診察の中で得られる可能性のある、以下の項目の情報を活用させていただきます。

① 患者さんの背景情報（年齢、性別、合併症、既往歴、診断確定前の病名など）
② 臨床症状（発熱、皮膚症状、神経症状、筋・骨格・関節症状、眼症状、聴力障害、アミロイドーシスなど）、誘因とその発症時期、予後
③ 各種検査所見（血液検査、尿検査、髄液検査、画像検査、病理学的検査など）
④ 遺伝子検査所見
⑤ これまでに行われた治療とその反応性、副作用、予後
⑥ 家族歴の有無

情報は、共同研究施設の研究責任者が調査票により各患者さんの主治医から集計し、解析が行われます。

8. 当該研究を実施する全ての共同研究機関の名称および研究責任者の職名・氏名

共同研究機関、研究責任者

共同研究機関・部局・職名	氏名
久留米大学・医学部小児科学・教授	西小森　隆太
久留米大学・医学部呼吸器神経膠原病内科学・教授	井田　弘明
京都大学・医学研究科・名誉教授	平家　俊男
筑波大学・人間総合科学研究科小児科学・教授	高田　英俊
横浜市立大学・医学研究科発生成育小児医療学・主任教授	伊藤　秀一
岐阜大学・医学系研究科小児科学・主任教授	大西　秀典
和歌山県立医科大学・医学部・小児科・講師	神波　信次
兵庫医科大学・皮膚科学・主任教授	金澤　伸雄
信州大学・医学部医学科内科学第三教室・助教	岸田　大
金沢大学・医薬保健研究域医学系小児科・教授	和田　泰三
東京医科歯科大学・小児科・教授	森尾　友宏
国立成育医療研究センター・生体防御系内科部免疫科・診療部長	河合　利尚
鹿児島大学・医歯学総合研究科・客員研究員	武井　修治
福島県立医科大学・医学部リウマチ膠原病内科学・主任教授	右田　清志
東京女子医科大学・膠原病リウマチ痛風センター・准教授	宮前多佳子
東京医科歯科大学・小児地域成育医療学（寄附講座）・教授	金兼　弘和
防衛医科大学校・小児科学・教授	野々山恵章
東京医科歯科大学・茨城県小児周産期地域医療学（寄附講座）・准教授	今井　耕輔
北海道大学・医学研究院小児科学・准教授	山田　雅文
東北大学・医学系研究科小児病態学・准教授	笹原　洋二
広島大学・医系科学研究科小児科学・教授	岡田　賢

国立成育医療研究センター・小児慢性特定疾病情報室部・室長	盛一 享徳
かずさ DNA 研究所・ゲノム事業推進部・部長	小原　收
九州大学・医学部小児科学・助教	石村 匡崇
長崎大学・医歯薬学総合研究科リウマチ免疫病態制御学・教授	川上　純
藤田医科大学・医学部皮膚科学・教授	杉浦　一充
川崎医科大学・リウマチ膠原病学・准教授	向井　知之
札幌医科大学・医学部小児科学・准教授	要藤　裕孝
順天堂大学・膠原病リウマチ内科学・教授	田村　直人
新潟大学・医学部小児科学・病院講師	金子　詩子
富山大学・医学部皮膚科学・准教授	牧野　輝彦
関西医科大学・皮膚科・教授	谷崎　英昭
大阪医科薬科大学・医学部小児科・助教	岡本　奈美
奈良県立医科大学・脳神経内科・教授	杉江　和馬
岡山大学・医歯薬学総合研究科小児医科学・講師	八代　将登
山口大学・医学科小児科学・教授	長谷川 俊史
九州大学・医学部第一内科・講師	有信 洋二郎
佐賀大学・医学部眼科学・教授	江内田　寛
琉球大学・医学研究科第二内科・助教	土井　基嗣
千葉県こども病院・アレルギー膠原病科・主任医長	井上祐三朗
神奈川県立こども医療センター・感染免疫科・科長	今川 智之
あいち小児保健医療総合センター・感染免疫科・医長	岩田　直美
四国こどもとおとなの医療センター・眼科・医長	小木曽正博
KKR札幌医療センター・小児アレルギーリウマチセンター・センター長	小林　一郎
日立総合病院・皮膚科・主任医長	伊藤　周作
ひたちなか総合病院・小児科・医長	小宅　奈津子
八尾徳洲会総合病院・眼科・医員	在田　稔章
山梨大学・医学部皮膚科学・助教	富田央澄
高知大学・医学部皮膚科・准教授	中島 喜美子
鹿児島大学・医学部皮膚科・教授	金蔵　拓郎
京都府立医科大学・血液・腫瘍内科学・教授	黒田　純也
東京慈恵会医科大学・皮膚科・教授	朝比奈昭彦
東京医科大学・皮膚科・教授	大久保ゆかり
聖マリアンナ医科大学・皮膚科・助教	竹内　そら

聖マリアンナ医科大学・内科学リウマチ膠原病・アレルギー内科・教授	川畑　仁人
獨協医科大学埼玉医療センター・皮膚科・教授	片桐　一元
防衛医科大学・皮膚科・教授	佐藤　貴浩
大阪赤十字病院・皮膚科・副部長	八木　洋輔
福岡赤十字病院・膠原病内科・部長	井上　靖
JA新潟三条総合病院・内科・副院長	岩渕　洋一
愛媛大学　小児科　助教	渡邊　祥二郎
横浜市立大学附属市民総合医療センター 小児科 教授	伊藤 秀一
聖路加国際病院　リウマチ膠原病センター　医長	山口　賢一
新潟大学医歯学総合病院 腎・膠原病内科 助教	長谷川絵理子
信州大学 小児科　医員	丸山悠太
国立成育医療研究センター　免疫科　医員	石川尊士
長崎大学病院　血液内科　教授	宮﨑泰司
大阪市立大学医学部附属病院　膠原病・リウマチ内科　特任教授	根来伸夫
三重大学附属病院　消化管・小児外科　助教	松下　航平
熊本大学病院　小児科　診療助手	楠木翔一朗
日本赤十字社医療センター　アレルギー・リウマチ科　医師	白井晴己
新潟県立リウマチセンター　副院長	伊藤聡
群馬大学　医学部附属病院　講師	羽鳥 麗子
神戸市立医療センター中央市民病院　小児科　医長	岡藤郁夫
宮城県立こども病院　総合診療科・消化器科　部長	角田 文彦
北里大学 医学部　小児科学（免疫・リウマチ）助教	江波戸 孝輔
群馬大学　医学部附属病院　教授	滝沢　琢己
けいゆう病院・皮膚科　部長	河原　由恵
東京大学医学部附属病院　アレルギー・リウマチ内科　教授	藤尾　圭志
自治医科大学附属さいたま医療センター　総合医学2　講師	梅本　尚可
JR広島病院　小児科　部長	安村　純子
日本大学　皮膚科　助教	葉山　惟大
国保旭中央病院　アレルギー膠原病内科　部長	加々美　新一郎
岩手医科大学　小児科　特任講師	和田　泰格

9. 試料・情報の管理について責任を有する者の氏名または名称

京都大学および各共同研究施設の研究責任者（共同研究施設リスト参照）

10. 本研究への参加について

本研究では仮名化された既存試料・情報を利用するために再度直接同意を得る必要はないと判断されますが、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、さらに患者さんが研究への参加を拒否する機会を保障することが必要とされております。このような手法を「オプトアウト」と言い、本研究はオプトアウトに含まれます。

この研究へ参加されるかどうかについては、あなたの自由意志でお決めください。研究の参加に同意されない場合でも、あなたは一切不利益をうけることはなく、今まで通りの治療を受けることができます。また、研究の参加に同意した後でも、いつでも参加を取りやめることができます。参加拒否を表明された場合は、その患者さんに関する情報はすべて、個人情報に配慮して破棄もしくは消去させていただきます。

11. 研究に関する情報公開について

この研究は、通常の診察や検査、治療の中で得られた診療情報を収集する研究であるため、公開データベース等への研究の登録は行いません。しかし、より詳細な研究の計画、研究の方法についてお知りになりたいときには、担当医師までご連絡ください。この研究に参加している他の方の個人情報等や、研究の知的財産等に支障がない範囲で研究計画書の閲覧や説明をいたします。

12. 研究資金・利益相反

この研究は、公的な資金（研究代表者 久留米大学小児科 西小森隆太を主任研究者とする厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患等政策研究事業（難治性疾患政策研究事業）「自己炎症性疾患とその類縁疾患の全国診療体制整備、移行医療体制の構築、診療ガイドライン確立に関する研究」の研究費）を用いて行われます。特定の企業からの資金は一切用いません。また、利益相反にないことについて、「京都大学利益相反ポリシー」「京都大学利益相反マネジメント規程」に従い、「京都大学臨床研究利益相反審査委員会」において適切に審査されております。この研究の計画、実施、発表にあたり、個人あるいは組織の利益のために公正な判断を曲げることは一切いたしません。

13. 研究対象者およびその関係者からの求めや相談等への対応方法

この研究に関して、お聞きになりたいことや、わからないこと、ご心配なことがございましたら、以下の研究担当者にお問い合わせください。

1） **研究課題ごとの相談窓口**

研究責任者　長崎大学病院　血液内科　教授　宮﨑泰司
住所：長崎県　長崎市　坂本1－7－1
電話：095－819－7111

2） **長崎大学病院の相談等窓口**

ご意見、苦情に関する相談窓口（診療・臨床研究の内容に関するものは除く）
長崎大学病院では、患者さんとそのご家族を対象とした相談窓口を設置しております。
長崎大学病院　　医療安全課
住所：長崎県　長崎市　坂本 1－7－1
電話：095－819－7616
受付時間：月～金　9：00～17：00（祝・祭日除く）