

## 臨床研究に関するお知らせ

宮崎大学医学部附属病院小児科では、下記の臨床研究を実施しています。皆様及び代諾者には本研究の趣旨をご理解頂き、ご協力を賜りますようお願い申し上げます。

### 免疫不全を伴う外胚葉異形成症における

### IKBKG 遺伝子変異と肝機能障害の関連性についての解析

#### 1. 研究の概要

免疫不全を伴う外胚葉異形成症 (EDA-ID: (X-linked Anhidrotic ectodermal dysplasia with immunodeficiency)) は国内でも 10 数例しか報告がない稀少疾患です。本疾患は IKBKG 遺伝子異常が原因であることが判明しています。ただ、変異の場所によって出現する症状はバリエーションがあり、その原因や、経過についてはよくわかっていません。私たちは、IKBKG 遺伝子異常の患者さんで原因不明の肝機能障害から肝不全を来した症例を経験しました。その肝機能障害がやはり IKBKG 遺伝子の異常から来ている可能性を考え、研究を行っています。この研究で、本疾患の病態機序の一部が解明されるとともに、他の肝機能障害についての原因究明にもつながると考えています。

#### 2. 目的

近年、肝臓特異的に IKBKG 遺伝子を欠損させたマウスが作製され、IKBKG 欠損で肝細胞のアポトーシスを誘発し慢性的な非アルコール性肝炎、さらには肝癌を来することが証明されました。本研究では、IKBKG 遺伝子変異によって、肝細胞のアポトーシスが誘発されることを通して肝機能障害を来したことを証明したいと考えています。

#### 3. 研究実施予定期間

この研究は、倫理委員会承認後から 2028 年 3 月 31 日まで行われます。

#### 4. 対象者

2014 年 3 月から承認前日に本院小児科に入院され、XL-EDA-ID と診断された方が対象となります。

#### 5. 方法

対象となる方のカルテ情報から、血液・尿の検査結果、画像所見、臨床経過、を利用させて頂き、これらの情報をもとに IKBKG 遺伝子解析を行います。変異を認めれば、その遺伝子を肝細胞系細胞株に導入し、アポトーシスの解析を行います。

個人情報・試料情報の管理者は、以下の者とします。

個人情報管理者：宮崎大学医学部情報セキュリティ委員会委員長 荒木 賢二

個人情報分担管理者：宮崎大学医学部発達泌尿生殖医学講座小児科学分野・助教 木許恭弘

試料・情報の管理責任者：宮崎大学医学部小児科・助教 西村豊樹

## 6．費用負担

この研究を行うにあたり、対象となる方が新たに費用を負担することは一切ありません。ただし、遺伝カウンセリングを希望される場合、遺伝カウンセリングについては、3回目以後は費用負担が発生します。

## 7．利益および不利益

この研究にご参加いただいた場合の利益・不利益はありません。参加を拒否された場合でも同様です。

## 8．個人情報の保護

研究にあたっては、対象となる方の個人情報を容易に同定できないように、数字や記号などに置き換え、「匿名化された試料・情報(どの研究対象者の試料・情報であるかが直ちに判別できないよう、加工又は管理されたものに限る)」として使用いたします。

## 9．研究に関する情報開示について

ご希望があれば、研究計画および研究方法についての資料を閲覧することができます。ご希望がある場合は、下記連絡先へ遠慮無く申し出てください。ただし、研究の独創性確保(あるいは、特許に関わる事象)に支障のない範囲内で情報開示を行います。なお、本研究に係る遺伝情報の開示については以下の通りとします。

本研究に関して得られた遺伝情報に関して、希望する研究対象者に開示を行います。その際、希望があれば、当院の遺伝カウンセリング部で遺伝カウンセリングを受けることができます。

## 10．遺伝カウンセリングについて

本研究の実施に伴い、研究対象者の健康、あるいは子孫に受け継がれ得る遺伝的特徴等に関する情報が得られる、あるいは臨床において重要なものが偶然得られる可能性があります。その情報の開示を希望する場合に限り、お知らせいたします。その際に、研究対象者やご家族がこのような遺伝子解析に関して不安に思う場合や相談したいことがある場合に備えて、宮崎大学医学部附属病院遺伝カウンセリング部において遺伝カウンセリングを行っております。相談のご希望がある場合には、研究担当者にその旨を申し出てください。

なお、当院での遺伝カウンセリングに係る費用については、カウンセリング2回目までは本研究費用で賄いますが、3回目以後は自己負担となります。

(参照：カウンセリング料金初診の場合：約8000円 再診の場合：約4000円 詳細は主治医にご確認ください)

## 11．研究資金および利益相反について

この研究に関する経費は、実施責任者が所属する診療科の研究費で賄われます(当院の臨床研究支援経費を受けております)。

なお、本研究の実施責任者と分担研究者は本研究に関わる企業および団体等からの経済的な利益の提供は受けていないため、利益相反<sup>注1)</sup>はありません。

注1) 臨床研究における利益相反とは、研究者が当該臨床研究に関わる企業および団体等から経済的な利益(謝金、研究費、株式等)の提供を受け、その利益の存在により臨床研究の結果に影響を及ぼす可能性がある状況のことをいいます。

## 12．研究成果の公表

この研究で得られた研究成果を学会や医学雑誌等において発表します。この場合でも個人を特定できる情報は一切利用しません。

### 13．参加拒否したい場合の連絡先

この研究に参加したくない(自分のデータを使ってほしくない)方は下記連絡先へ遠慮無く申し出て下さい。しかしながら、データ解析後、もしくは学会等で発表後は途中辞退することができない場合もあります。

### 14．疑問、質問あるいは苦情があった場合の連絡先

この研究に関して疑問、質問あるいは苦情があった場合は下記連絡先へ連絡をお願い致します。

宮崎大学医学部附属病院小児科

助教 西村 豊樹

電話：0985-85-0989