

国立精神・神経医療研究センター、愛知医科大学病院、金沢大学病院、横浜市立大学病院、福島県立医科大学、JCHO 仙台病院にて肉芽腫性疾患を受診された方、または、愛知医科大学と横浜市立大学において健常対照者として検体採取された方へ（既存試料のみ）

このたび、上記記載の大学病院、国立病院診療科で受診した際の診療情報等の一部について、下記の研究に対し提供を行います。この研究では、国が定めた倫理指針に基づき、対象となる方お一人ずつから直接同意をいただくかわりに、利用目的等を含む研究の実施について、情報を公開いたします。

この研究に対し診療情報等を利用することにより、対象となる方に新たな負担や制限が加わることは一切ございませんが、ご自身の診療情報等を利用・提供して欲しくない場合は、問い合わせ窓口までご連絡ください。なお、利用・提供してほしくないと申し出られた場合でも、なんら不利益を受けることはございません。

1. 対象となる方

- 1) 国立精神・神経医療研究センター：1978 年 4 月 1 日より 2026 年 3 月 31 日までの間に、筋レポジトリ「筋疾患診断支援と筋レポジトリの構築」において登録されている肉芽腫性疾患を含む筋疾患と診断された方
- 2) 金沢大学病院循環器内科：2017 年 4 月より 2026 年 3 月までの間に、研究題目「遺伝性心血管疾患における集中的な遺伝子解析及び原因究明に関する研究」において肉芽腫性疾患と診断された方
- 3) 横浜市立大学病院：2010 年 1 月より 2026 年 3 月までの間に、眼科、研究題目「サルコイドーシスの原因遺伝子の探索」において肉芽腫性疾患と診断された方と健常者の方
- 4) 愛知医科大学病院：呼吸器・アレルギー科、愛知医科大学呼吸器・アレルギー内科において肉芽腫性疾患と診断された方（2005 年 1 月～2018 年 3 月）、および健常対照者として検体採取された方（2012 年 1 月～2016 年 3 月）。
- 5) 福島県立医科大学病院皮膚講座：2007 年 1 月から 2026 年 6 月までの間に、「福島県立医科大学附属病院皮膚科における皮膚サルコイドーシス患者の臨床病理学的検討」において肉芽腫性疾患と診断された方
- 7) JCHO 仙台病院腎臓疾患臨床研究センター：2017 年 1 月から 2023 年 12 月までの間に、研究課題名「腎疾患における末梢血単球の寄与に関する研究」において肉芽腫性疾患と診断された方

2. 試料情報の提供のみを行う者の機関名・所属・氏名

なし

3. 試料・情報を提供する研究課題名と研究代表者又は研究責任者

研究課題名：肉芽腫性疾患の遺伝子研究

研究期間：研究開始日～2029 年 3 月 31 日まで

研究代表者(研究責任者):神経研究所 疾病研究第一部 部長／メディカル・ゲノムセンター ゲノム診療開発部 部長
西野一三

(共同研究機関)

愛知医科大学 呼吸器・アレルギー内科 研究責任者 伊藤 理 教授

金沢大学 循環器内科 研究責任者 吉田 昌平 助教

横浜市立大学 眼科学 研究責任者 水木信久 教授

福島県立医科大学 皮膚科 研究責任者 山本俊幸 教授

JCHO 仙台病院 腎臓疾患臨床研究センター 研究責任者 眞田 覚 医長

4. 利用又は提供する試料・情報等と取得方法について

試料

1. NCNP 筋レポジトリ：患者様由来の検体試料（凍結筋、DNA 検体、RNA 検体）
2. 愛知医科大学：患者様由来の検体試料（血清、気管支肺胞洗浄液、DNA 検体、RNA 検体）、健常者様由来の DNA 検体
3. 金沢大学：なし
4. 横浜市立大学：患者様由来の DNA 検体、健常者様由来の DNA 検体
5. 福島県立医科大学：患者様由来の凍結生検
6. JCHO 仙台病院：患者様由来の RNA 検体、cDNA 検体

情報等

1. NCNP 筋レポジトリ：年齢、性別、臨床病情報、筋疾患遺伝子変異情報、筋病理診断画像、筋疾患に関する遺伝統計学的データ
2. 愛知医科大学：年齢、性別、臨床病情報、患者様から取得した DNA および RNA に対してシーケンシングを実施したデータ
3. 金沢大学：年齢、性別、臨床病情報、臨床病歴、患者様から取得した DNA および RNA に対してシーケンシングを実施したデータ
4. 横浜市立大学：年齢、性別、臨床病情報、臨床病歴、患者様から取得した DNA および RNA に対してシーケンシングを実施したデータ
5. 福島県立医科大学：年齢、性別、臨床病情報
6. JCHO 仙台病院：患年齢、性別、臨床病情報

5. 試料・情報の利用目的及び利用方法

- * 肉芽腫性疾患は、全身の諸臓器に肉芽腫（細菌感染や自己免疫に対してマクロファージ系細胞が反応して形成される慢性炎症反応）を形成する全身性疾患です。代表的な疾患として、サルコイドーシス（サルコイドミオパチー、神経サルコイドーシス、肺サルコイドーシス、心臓サルコイドーシス、眼サルコイドーシスなど）をはじめ、封入体筋炎、抗ミトコンドリア M2 抗体陽性筋炎、細菌性筋炎、結核、多発血管炎、クローン病、非結核性抗酸菌症、真菌症などが知られています。しかし、病態機序についても不明な部分が多いため、治療は対処療法に限られています。そこで、本研究計画では、我々が独自に開発したゲノム・遺伝子解析アルゴリズムを用いて公共データベースに登録されたゲノム・遺伝子配列データ並びに NCNP 筋レポジトリ、愛知医科大学・呼吸器・アレルギー内科、金沢大学・循環器内科、横浜市立大学・眼科、福島県立医科大学・皮膚科、JCHO 仙台病院に管理されている検体試料、遺伝子データを解析し、患者の遺伝的背景（疾患の原因、又は疾患の罹りやすさ）を明らかにします。
- * 検体試料、臨床情報などは各研究医療機関において、収集時点で仮名化されており、今回の提供検体でも個人情報を含れません。
- * また、検体試料、情報は、鍵付きの冷蔵・冷蔵庫ならびに鍵付きキャビネットに管理します。解析研究施設には、24 時間防犯カメラが設置されて、なおかつ入室者は、職員 ID カードによる解錠が少なくとも 3 回必要です。
- * 遺伝子情報などは、5 年間はインターネットに接続されていない専有の内部ネットワーク内の暗号化されたフォルダーに保管・管理し、その後廃棄します。
- * 試料・情報の授受は、郵便、または web 経由での暗号化通信、メールでの方法を用います。ただし、パスワードは別の方法で送られます。
- * 国外研究者へのデータ授受などを行う計画はありません。
- * 提供を行う際には、研究計画に従い、診療情報等の個人情報は加工処理を行った上で、対象となる方の氏名や住所などが特定できないよう安全管理措置を講じたうえで取り扱います。

6. 利用又は提供を開始する予定日

研究開始日を予定しています。

7. 問い合わせ窓口

この研究課題の詳細についてお知りになりたい方は、下記問い合わせ担当者までお問い合わせください。

機関名：国立精神・神経医療研究センター

所属： 神経研究所 疾病研究第一部 部長／メディカル・ゲノムセンター ゲノム診療開発部
部長

氏名： 西野 一三

電話番号：042-346-2712 内線 5111

e-mail：nishino※ncnp.go.jp（「※」を「@」に変更ください）

検体受付窓口

国立研究開発法人国立精神・神経医療研究センター メディカル・ゲノムセンター検体受付

電話番号：042-341-2711（代表） e-mail：mbx※ncnp.go.jp
（「※」を「@」に変更ください。）

苦情窓口

国立研究開発法人国立精神・神経医療研究センター倫理委員会事務局
e-mail：ml_rinrijimu※ncnp.go.jp（「※」を「@」に変更ください）