

線毛機能不全症と診断された方へ 研究協力をお願いについて

本研究の対象者に該当する可能性のある方で診療情報等を研究目的に利用または提供されることを希望されない場合は、下記の相談窓口へお問い合わせ下さい。ご連絡がない場合においては、ご了承をいただいたものとして実施されます。皆様方におかれましては研究の趣旨をご理解いただき、本研究へのご協力を賜りますようお願い申し上げます。

なお、この研究は、倫理審査委員会の審査を受け、研究責任者の所属機関の長の承認を得て行っているものです。

1. 研究の対象

2010 年から 2022 年 5 月の期間に線毛機能不全症と診断された方で、DRC1 エクソン 1-4 広範囲欠損がある方。または電子顕微鏡所見にて外腕ダイニン欠損または同変異を示すことが確認されている下記の遺伝子をホモまたは複合ヘテロで認めた症例（DNAI1, DNAH5, NME8, DNAI2, DNAL1, CCDC114）

2. 研究の概要

研究課題名	DRC1 エクソン 1-4 広範囲欠失を有する線毛機能不全症候群の臨床像の解析					
研究期間	承認日	年	月	日	～	2027 年 3 月 31 日
目標数	全体 50 例（金沢大学 呼吸器内科：3 例）					

研究の背景：DRC1 エクソン 1-4 広範囲欠失遺伝子変異はアジア人に多く存在し、日本の線毛機能不全症の約半数に認められます。電子顕微鏡所見では殆ど異常が認められないため鼻腔一酸化窒素検査や遺伝学的検査がなければ診断が困難とされており、その臨床的特徴はまだわかっていません。

研究の目的：本研究では DRC1 エクソン 1-4 広範囲欠失の方がどのような臨床的特徴があるのか明らかにします。

3. 研究の方法について

1) 対象者

①2010 年から 2022 年 5 月の期間に診断された線毛機能不全症の方

② ①のうち DRC1 エクソン 1-4 広範囲欠失をホモで有する方または電子顕微鏡所見にて外腕ダイニン欠損を確認または同変異を示すことが確認されている遺伝子をホモまたは複合ヘテロで認めた方。

2) 方法

対象の方について、カルテから情報を収集し、DRC1 欠損の方の特徴を調べ、ダイニン外腕欠損の方の特徴と比較します。カルテから収集する情報の内容は次に示します。

4. 研究に用いる試料・情報の種類

診療の際に得た情報を使用します。

年齢、性別、身長、体重、喫煙歴、既往歴、現病歴、現病歴から算出したPICADAR スコア

(線毛機能不全症である可能性を示すスコア)、呼吸器合併症、全身合併症、自覚症状

検査結果：喀痰細菌検査、採血検査、画像所見、診断時の呼吸機能検査

臨床経過：治療内容、細菌学的検査、画像検査、呼吸機能検査の経過

5. 外部への試料・情報の提供・公表

提供された情報は、金沢大学又は共同研究機関において個人が特定できない様に匿名化を行い、複十字病院呼吸器センターへ提供されます。

6. プライバシーの保護について

この研究にご参加いただいた場合、あなたから提供された診療情報などのこの研究に関するデータは、個人を特定できない形式に記号化した番号により管理され、複十字病院呼吸器センターに提出されますが、あなたの個人情報が外部に漏れることはありません。

この研究で得られた結果は学会や医学雑誌等に発表されることがあります。このような場合、あなたの個人情報などのプライバシーに関するものが公表されることは一切ありません。

7. 研究組織

<多施設共同研究>

共同研究グループ名：PCD/DRC1呼吸器臨床病態研究グループ（仮称）

共同研究代表者 結核研究所副所長 慶長直人

共同研究事務局 複十字病院呼吸器センター医長 森本耕三

(1) 金沢大学における研究実施体制

研究責任者 附属病院呼吸器内科 阿保 未来

(2) 共同研究機関と研究責任者

研究機関	研究責任者	役割
三重大学 耳鼻咽喉・頭部外科 教授	竹内万彦	遺伝子解析

その他共同研究機関は未定

8. 本研究に係る資金ならびに利益相反について

この研究は大学の運営費を用いて行われます。また、この研究の研究担当者は、この研究において企業等との間に利害関係はありません。この研究の研究担当者は、金沢大学または各研究機関の規定に基づく利益相反審査機関へ自己申告し、その審査と承認を得ています。従って、この研究の研究担当者は、この研究の実施の際に個人的な利益のために専門的な判断を曲げるようなことは一切いたしません。

9. 研究への不参加の自由について

情報が当該研究に用いられることについて、患者さんもしくは患者さんの代理人の方にご了承いただけない場合には、研究対象としませんので、2027年3月31日までに下記の問い合わせ先までお申出ください。なお、研究結果が既に医学雑誌への掲載や学会発表がなされている場合、データを取り消すことは困難な場合もあります。

10. 研究に関する窓口

この研究に関する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下さい。ご希望があれば、他の研究対象者の個人情報及び知的財産の保護に支障がない範囲内で、研究計画書及び関連資料を閲覧することができますのでお申出下さい。

研究責任者 金沢大学附属病院 呼吸器内科 阿保未来

相談窓口担当者 金沢大学附属病院 呼吸器内科 阿保未来

住所 〒920-8641 金沢市宝町13番1号

電話 076-265-2757 Fax:076-234-4215