

# 原発性免疫不全症候群における原因遺伝子の網羅的 解析研究情報

## 【研究の意義、目的】

原発性免疫不全症候群は、先天的な要因による免疫系構成要素の欠損または機能不全を持つ疾患の総称です。一般的に幼少期より感染症に繰り返し罹患し、日和見感染症が重症化します。これまでにおよそ300種類の原因遺伝子が報告されていますが、それぞれの疾患の臨床症状が一樣ではなく、診断は必ずしも容易ではありません。本研究は、近年、急速な進歩を遂げるゲノム解析技術を駆使して、網羅的に遺伝子解析し、原因遺伝子を明らかにすることです。

## 【研究の方法】

### 1 研究の対象

原発性免疫不全症候群で、医学研究について文書で患者本人または代諾者の同意が得られている患者さんを対象とします。

### 2 研究の方法

患者さんから頂いた末梢血由来のゲノムDNAを、連結可能匿名化します。現在までに知られている原発性免疫不全症の原因遺伝子をターゲットとして次世代シーケンサーにより塩基配列を決定しその変異解析を行います。研究期間は本研究が倫理委員会承認後5年間とします。

## 【研究機関名】

名古屋大学大学院医学系研究科小児科学

## 【保有する個人情報に関して】

皆様の試料（資料）を分析する際には、氏名・住所・生年月日などの個人情報を取り除き、代わりに新しく符号をつけ、どなたのものか分からないようにした上で（連結可能匿名化）、厳重に保管します。また試料（資料）の分析から得られる遺伝子の情報（遺伝情報）についても、個人識別が可能にならないよう厳重な管理とセキュリティー体制の整備を徹底します。

## 【問い合わせ・苦情の受付先】

○問い合わせ先

説明担当者氏名：名古屋大学大学院医学系研究科 小児科 村松秀城  
（電話052-744-2294、ファックス052-744-2309）

○苦情の受付先

名古屋大学医学部経営企画課 臨床審査公正係：(052-744-2479)