

受付番号： 2021-1-602

課題名： Erdheim-Chester 病の遺伝子解析研究

1. 研究の対象

2025 年 3 月までに当院にて Erdheim-Chester 病と診断された方

2. 研究期間

2021 年 9 月（倫理委員会承認後）～2025 年 3 月

3. 研究目的

近年、Erdheim-Chester 病は遺伝子変異が原因となって引き起こされる可能性がある
と報告されており、全世界で研究が行われています。日本国内からも報告がありますが、
系統的な調査がこれまで行われておらず、日本国内での発生状況や診断法・治療
法など疾患の実態が全く分かっていません。また、Erdheim-Chester 病が進行する際
には新たな遺伝子異常が起こっている可能性があります、その詳細は明らかになっ
ていません。

本研究は、日本国内での Erdheim-Chester 病の患者さんについて、この病気を引き
おこす可能性のある遺伝子変異の検索を行います。また、近年の技術革新により、1
つの遺伝子ではなくヒト一人の持つ全ての遺伝情報(ゲノム)と病気との関わりを調べ
ることができるようになりました。これによって、Erdheim-Chester 病の新たな遺伝
子異常を究明できる可能性があります。本研究ではこうした遺伝情報全体の解析もあ
わせて行う可能性があります。これらを調べることで Erdheim-Chester 病の診断基準
の策定や治療法の向上に繋げていきたいと考えています。

4. 研究方法

通常、Erdheim-Chester 病では患者さんの病変組織を採取し、病理にて診断を下します。
その際の残余検体は各施設にて保管致しますが、今回の研究はこの残余検体を使用して遺
伝子を取り出します。また、必要に応じて非病変部と考えられる組織（血液、骨髄液な
ど）からも遺伝子を取り出し、病変部との比較を行います。その際も通常の診療の為に採
取した検体の残りを使用します。そのため、本研究のためだけに新しく検体を採取するこ
とは致しません。また、あなたからいただいた人体試料や情報・データ等は、この研究の

ためにのみ使用します。

5. 研究に用いる試料・情報の種類

情報：病歴、治療歴 等

試料：病理組織標本、血液、骨髓液

6. 外部への試料・情報の提供

データセンターへのデータの提供は、匿名化し個人を特定できない状態にして郵送にて行います。対応表は、当科の研究責任者が保管・管理します。

7. 研究組織

東京大学医学部附属病院血液腫瘍内科が中心となり、全国の Erdheim-Chester 病を診ている施設が参加しています。

独立行政法人国立病院機構 北海道がんセンター 腫瘍整形外科 医長 平賀 博明

浜松医科大学医学部附属病院 整形外科 助教 紫藤 洋二

大津赤十字病院 腎臓内科 医長 牧石 徹也

鹿児島大学病院 血液膠原病内科 準教授 吉満 誠

高知医療センター 糖尿病・内分泌内科 部長(兼)科長 菅野尚先生

土浦協同病院 膠原病内科 竹中健二先生

順天堂大学医学部附属順天堂医院 総合診療科 助教 福井由希子先生

横浜市立大学 血液・リウマチ・感染症内科 教授 中島秀明先生

慶應義塾大学病院 呼吸器内科 専任講師 石井誠先生

大阪大学医学部附属病院 皮膚科 村上有香子先生

九州がんセンター 血液内科 医長 末廣陽子先生

東広島医療センター 脳神経外科 清水陽元先生

新潟大学医歯学総合病院 整形外科 川島寛之

新山手病院 整形外科 横倉聡

神戸大学医学部附属病院 膠原病リウマチ内科 高橋宗史

神戸大学医学部附属病院 膠原病リウマチ内科 藤川良一

8. お問い合わせ先

本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出来ますのでお申出下さい。

また、試料・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、下記の連絡先までお申出ください。その場合でも患者さんに不利益が生じることはありません。

照会先および研究への利用を拒否する場合の連絡先：

研究責任者

東北大学病院血液内科・張替秀郎

仙台市青葉区星陵町 1-1

022-717-7000

研究代表者：東京大学医学部血液腫瘍内科 本田晃

◆個人情報の利用目的の通知に関する問い合わせ先

保有個人情報の利用目的の通知に関するお問い合わせ先：「8. お問い合わせ先」

※注意事項

以下に該当する場合にはお応えできないことがあります。

＜人を対象とする医学系研究に関する倫理指針 第6章第16の1(3)＞

- ①利用目的を容易に知り得る状態に置くこと又は請求者に対して通知することにより、研究対象者等又は第三者の生命、身体、財産その他の権利利益を害するおそれがある場合
- ②利用目的を容易に知り得る状態に置くこと又は請求者に対して通知することにより、当該研究機関の権利又は正当な利益を害するおそれがある場合

◆個人情報の開示等に関する手続

本学が保有する個人情報のうち、本人の情報について、開示、訂正及び利用停止を請求することができます。

保有個人情報とは、本学の役員又は職員が職務上作成し、又は取得した個人情報です。

1) 診療情報に関する保有個人情報については、東北大学病院事務部医事課が相談窓口となります。詳しくは、下記ホームページ「配布物 患者さまの個人情報に関するお知らせ」をご覧ください。（※手数料が必要です。）

【東北大学病院個人情報保護方針】

<http://www.hosp.tohoku.ac.jp/privacy.html>

2) 1)以外の保有する個人情報については、所定の請求用紙に必要事項を記入し情報公開室受付窓口に提出するか又は郵送願います。詳しくは請求手続きのホームページをご覧ください。（※手数料が必要です。）

【東北大学情報公開室】

<http://www.bureau.tohoku.ac.jp/kokai/disclosure/index.html>

※注意事項

以下に該当する場合には全部若しくは一部についてお応えできないことがあります。

＜人を対象とする医学系研究に関する倫理指針 第6章第16の2(1)＞

- ① 研究対象者等又は第三者の生命、身体、財産その他の権利利益を害するおそれがある場合
- ② 研究機関の研究業務の適正な実施に著しい支障を及ぼすおそれがある場合
- ③ 法令に違反することとなる場合