

「原発性免疫不全症候群患者支援団体による患者レジストリの構築を通じた研究支援体制の構築に関わる研究」へご協力いただく方への説明書  
(一般成人・保護者用)

1. 「<sup>ピア</sup>Pierホームページ (HP)」の背景とこれまでの取り組み

原発性免疫不全症候群(PID)は、遺伝子の異常により細菌やウイルスといった病原体から身体を守っている免疫系に生まれつき異常のある疾患群です。約 200 以上の病型の遺伝子異常が明らかになっていますが、いまだ原因不明の例も少なくありません。これは、患者さんの数が比較的少ない上に、早期に的確な診断を行う手法が発展途上の段階で、整っていないことが原因です。

PID は、重い感染症に何度もかかったり、治りが悪かったり、健康な人では感染しても問題にならないような弱い病原体に感染し重症化する易感染性が主な症状として挙げられます。また、それ以外にも様々な合併症に苦しめられている患者さんも多くいらっしゃいます。

こうした現状を打開するために、2006 年から難治性疾患克服研究事業(臨床調査研究分野)原発性免疫不全症に関する調査研究班 (PID 調査研究班) である国内 13 大学は、理化学研究所免疫アレルギー科学総合研究センター(RCAI)、かずさ DNA 研究所(KDRI)とを結んだ免疫不全症の診断のための全国規模のネットワーク(PIDJ ネットワーク)の構築をしてきました。

2008 年 1 月には PIDJ データベースを理研 RCAI に設置し、一般医が PIDJ データベースに直接それぞれの患者さんの疾患の症状、検査データ、遺伝子情報等を入力することにより PID 専門医への「電子紹介状」となり、PID 研究班施設、RCAI での機能解析、KDRI での遺伝子解析を通して、正確な診断と一般医への助言が可能となる仕組みを整えました。

登録例は現在までに 1800 例を越しており、KDRI での遺伝子解析例、RCAI での検体保存例も 800 例以上ありますが、原因不明の例も少なくなく、患者さんの病気をより深く理解し、より良い治療を確立するためには、より詳細な臨床情報の収集と解析が必要です。

これらを可能にすべく、「<sup>ピア</sup>Pier」は構築されました。

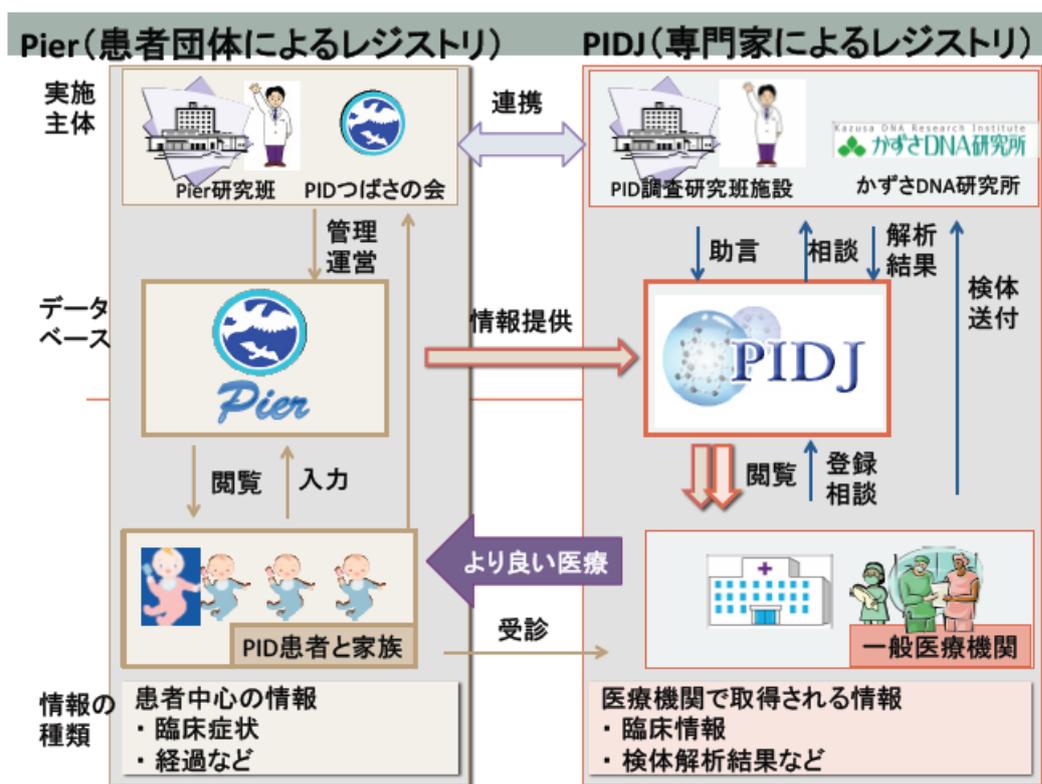
2. どんなことに役に立つのか

<sup>ピア</sup>Pierは、個人電子医療記録機能を持つ患者レジストリです。

本研究では、PID 患者支援団体「NPO 法人 PID つばさの会」において何度も意見交換を重ね、その都度改良を行いながら、構築しました。

PID 患者さんおよびその家族は、日々の健康状態や病歴、治療経過に関する情報

をセキュリティの高い患者レジストリである Pier に登録することができます。患者さんは、記録した情報を見ることで、自身の症状の変遷を短期的・長期的に把握することができますし、受診の際には、医師に、症状や薬の効き具合等を正確に報告することができます。一方、主治医や研究班はそれらの情報を基にして、より詳細かつリアルタイムに、PID 患者の情報を収集できるため、効果的な診療が可能になるのです。



### 3. 自身の判断で登録、管理することができます

Pier は個人医療電子カルテともいえます。

Pier への登録は、基本のご自身およびその家族の方の判断で行います。自身の健康状態を把握し、管理することが可能なだけでなく、PID 専門医を受診する際に印刷して提示することもできます。それによって、専門医は、すぐに患者さんの症状や状態を把握でき、診察時間を有意義に使うことができます。

登録者は、登録情報の Pier ユーザーの中での公開範囲を選択できますし、掲示板を利用して患者同士の情報交換を行うこともできます。

また、Pier は研究期間終了後も継続して運営される予定ですが、登録者が Pier に登録したデータの削除を事務局に依頼してきた際には、随時削除を行います。

さらに、症例の臨床情報を集めたデータベースである PIDJ と連携することにより、より詳細な患者データを、主治医・研究者がリアルタイムに得ることが可能になるために、診療・研究に関わる医師・研究者を支援することに繋がります。

### 4. 情報を記載することで、PID の研究促進にも繋がります

PID の研究班は、Pier に登録された情報から、患者さんからの生の声を、随時および定期的に収集できます。研究班それらの情報を疫学研究に用いることで、患者さんと患者家族自身が抱えている問題点を明らかにし、PID の治療レベル向上に生かすことができます。

## 5. 登録は患者さん自身の判断で行ってください

登録は、患者さん自身の判断で行うことが原則です（例外的に、乳幼児や文字の読めないお子さん等、自身の判断で登録ができない患者さんは、家族の方等が代諾者として登録してください）。この研究にご協力いただかなかつたとしても、現在受けている診察や治療に何の不利益もありません。また、ご協力頂いた後も、撤回は自由です。撤回と同時に登録データの削除依頼があった場合は、Pier 事務局が随時データを削除致します。

## 6. 個人情報の保護について

Pier 内の情報は、匿名化されて厳重に管理されます。また、サーバへの不正侵入や、コンピューターウィルス感染による情報流出を防ぐために、セキュリティの確保を行います。

## 7. 研究成果の公表について

あなたの協力によって得られた研究の成果は、あなたやその家族の氏名等の個人情報明らかにならないようにした上で、学会や学術雑誌およびデータベース上で公に発表されることがあります。

※研究発表後の削除は事実上不可能ですので、ご了承ください。

## 8. 費用について

この研究は厚生労働省の科学研究費によって行なわれますので、その費用をあなたが支払う必要はありません（但し、インターネット接続に関する料金等につきましては負担致しませんので、ご了承ください）。この研究は特定の営利団体とは関係がなく、またその支援も受けていません。また、研究への参加に対して、報酬は支払われません。

研究期間：医学部倫理審査委員会承認後から平成 31 年 3 月 31 日まで(ただし 3 年ごとに延長申請) 実施責任者：東京医科歯科大学大学院医歯学総合研究科 小児・周産期地域医療学講座 今井 耕輔 苦情窓口：東京医科歯科大学医学部総務課庶務第一掛
--