

## 研究名:「IRAK4 欠損症の早期診断体制の構築に関する研究」

### (1)研究の意義・目的について

原発性免疫不全症は、免疫系を作るプログラムが一部障害されたために起こる疾患です。その疾患のひとつである IRAK4 欠損症は乳幼児期に、肺炎球菌などによる侵襲性感染症（髄膜炎、敗血症）を起こしやすく、早期から適切な治療をしているにもかかわらず急速に進行し約半数が死亡します。

健常新生児の臍帯は生後 5 日前後で乾燥萎縮して自然に脱落し、生後 7 日後には 90%以上の方に臍帯の脱落をみとめます。国際的な調査において IRAK4 欠損症の患児の多くの方に臍帯脱落遅延をみとめたと報告されています。そこで本研究では、臍帯脱落遅延（出生 2 週後に臍帯が脱落する）をみとめた児を対象に、血液を用いた免疫検査を行うことで、IRAK4 欠損症の早期診断が可能かどうかを検証します。本研究に参加することで IRAK4 欠損症と診断された際には、肺炎球菌に対する予防的抗菌薬などの介入および発熱時に迅速な治療を行うことで侵襲的感染症を回避することことができます。

### (2)研究の方法について

臍帯脱落遅延をみとめた児を小児科外来（浜田(水曜日)）に紹介予約をしていただき、来院時に研究の意義を説明させていただきます。代諾者の同意が得られれば、児より 1-2mL 程度の採血をさせていただきます。その血液を用いて免疫細胞より産生される TNF $\alpha$ （細菌を食べて殺菌する貪食細胞を活性化させる蛋白質）をフローサイトメトリー機器にて測定します。IRAK4 欠損症のかたは TNF $\alpha$  がほとんど産生されません。検査に要する時間は 1-2 日程度で、迅速に結果を知ることが可能です。

検査の結果、異常を認めた場合はご連絡をさしあげ、確定診断のための遺伝子検査をする場合もございます。その際には十分にご説明し、ご理解いただけましたら再度、採血を行います。

### (3)研究期間

この研究は、琉球大学「人を対象とする医学系研究倫理審査委員会」の承認を受けて実施しています。

2021年8月1日～2026年12月31日

#### **(4) 研究対象者に生じる利益と不利益**

IRAK4欠損症の早期診断が可能となれば、予防抗生剤投与をすることで侵襲的細菌感染症(髄膜炎、敗血症など)を防ぐことができ大きな利益となる可能性があります。採血(1-2mL)を必要としますが、体に対する負担は少ないと考えています。

#### **(5) 健康被害に対する補償**

本研究は採血を必要としますが、体に対する負担はほとんどありません。また、採血以外は通常診療範囲内で得られた情報を研究対象にするので、本研究に起因する健康被害が発生することはありません。

#### **(6) 経済的負担**

研究費を使用して研究を実施するため、この研究に参加していただくことによって、特別な費用負担は生じません。

#### **(7) 個人情報の保管と破棄**

個人情報は情報管理者のもと、厳重に管理されます。また、サーバーへの不正侵入や、コンピューターウイ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。本研究における情報等は少なくとも本研究の終了報告から5年を経過した日または本研究の結果の最終の公表について報告された日から3年を経過したいずれか遅い日までの期間、施錠可能な場所(育成医学講座)で適切に保管します。廃棄する際は、匿名化し個人情報に十分注意して紙類はシュレッダーにて裁断処理を行い、電子媒体はデータを完全に削除します。研究の参加拒否または同意撤回があった場合には、対象患者さんに関する情報等はすみやかに廃棄いたします。ただし、論文発表後やデータの解析後についてはその限りではありません。

また、本研究で得られた情報を別の研究に利用することはありません。

#### **(8) 試料の保管と破棄について**

本研究において採取した試料の保管は行わず、今回の測定のみを使用しま

す。採取した血液検体はすべて測定に用いるため残余検体はございません。  
また、本研究で使用した試料を別の研究に使用することはありません。

#### (9)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しないようにした上で、学会や学術雑誌に発表されることがあります。

#### (10)遺伝カウンセリングの体制

IRAK4 欠損症について不安が生じた場合には、遺伝カウンセリング担当医にご相談ください。

琉球大学病院 遺伝カウンセリング室 知念安紹

#### (11)その他の研究に関するお問い合わせ先

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。

琉球大学病院 小児科

研究責任者 中西 浩一

研究担当者 浜田 聡 shamada@med.u-ryukyu.ac.jp

住所：〒903-0215 中頭郡西原町字上原 207 番地

電話番号：098-895-3331 (内線 1154)