情報公開用文書

（多機関共同研究用・患者さん向け）

西暦　2026 年　8 月　1 日作成　第 1.0 版

研究課題名	新規自己炎症性疾患 VEXAS 症候群の deep phenotyping を通じた病態解明研究
研究の対象	この研究では、研究参加への同意をいただいた研究対象者（ベクサス症候群の患者さん上限設定なしと健常者のかた 10 名）に参加していただくことを予定しています。 健常者のかたは、慢性的な炎症性疾患と判断されておらず、18 歳以上のかたを対象とします。性別は不問です。 この研究の研究期間は、2023 年 2 月 24 日から 2030 年 3 月 31 日まで（症例登録期間は 2028 年 3 月 31 日まで）です。
研究の目的	VEXAS（ベクサス）症候群は、2020 年にアメリカの研究者によって明らかにされた病気で、軟骨や皮膚の炎症症状や貧血がおこることがわかっています。この病気では、血液細胞において、タンパク質の分解に関わる酵素 UBA1（ユビキチン活性化酵素 1）に遺伝子変異が生じていることはわかっていますが、これによりなぜ病気が引き起こされるのかは明らかにはされておらず、ベクサス症候群に有効な治療方法も確立されていません。 この研究では、研究対象者のかた（患者さん及び健常なかた）の血液成分から遺伝子発現量やタンパク質の発現量を網羅的に調べて比較することで、病気に関連する因子を探索します。また、患者さんの血液細胞からベクサス症候群を模した細胞を作製して、細胞の性質を詳しく調べます。今回の研究で、病気の発症機序の理解が深まり、新しい治療法の開発につながることが期待されます。
研究の方法	この研究では、研究参加への同意をいただいた研究対象者のかた（ベクサス症候群の患者さんと健常なかた）から血液を採取させていただきます。研究対象者の血液のうち、血球細胞を用いて網羅的な遺伝子発現量を、血しょうを用いて網羅的なタンパク質の量を調べます。これを患者さんと健常なかたとの間で比較します。 血液を採取する場合は、1 回 20mL の血液 1～2 回（最大で 2 回）採取します。検診時や業務上必要な採血時、他研究での採血時など、他の採血がおこなわれる際に一緒に採取しますので、研究のために針を刺す回数が増えることはありません。
研究期間	西暦 2025 年 10 月 17 日（実施機関の長の許可日）　～　西暦 2030 年 3 月 31 日 試料・情報の利用又は提供を開始する予定日：西暦 2025 年 10 月 17 日（実施機関の長の許可日）
研究に用いる試料・情報の項目	【試料】 研究対象者のかたから採取させていただく血液を用いて、次の解析や実験をおこないます。 1）血液細胞を用いて、多様な遺伝子の発現量を網羅的に調べます（RNA シークエンス法およびシングルセル解析法）。この研究では多様な遺伝子の発現量を調べます。骨髄

情報公開用文書

（多機関共同研究用・患者さん向け）

	異形成症候群や自己炎症性疾患に関係する遺伝子バリアントの発現量解析を行います。 2) 血しょう成分を用いて、多様なたんぱく質の量を網羅的に調べます。 【情報】 次の情報を収集します。 1) 背景情報：年齢、性別、身長、体重、喫煙歴、飲酒歴、既往歴、合併症 2) 血液検査の結果（合意をいただいたあと）：感染症（HBV-Ag, HCV-Ab、HBs-Ab、HBc-Ab、HBV-DNA、HIV-Ab）
試料・情報の授受	【試料】 収集された血球細胞と血しょう成分は、解析のために以下の機関に送付します（手渡しまたは専門業者に委託し輸送）。 1)血球細胞：横浜市立大学医学研究科免疫学教室、日本新薬株式会社、タカラバイオ株式会社、かずさ DNA 研究所、横浜市立大学バイオインフォマティクス解析センター 2)血しょう成分：横浜市立大学プロテオームセンター、かずさ DNA 研究所 【情報】 臨床情報を英国 Leeds 大学に、解析結果を日本新薬株式会社と Leeds 大学に、それぞれメールにて提供します。研究用の番号（識別コード）と研究対象者を対応させた表は研究代表機関で厳重に管理し、Leeds 大学には提供しません。所属機関が管理する電子メールシステムを使用するとともに、送付ファイルを暗号化し、パスワードは別経路で通知するなど適切な安全管理措置を講じます。 ［試料・情報の保管］ この研究において収集した試料・情報は、研究責任者の下で保管します。紙媒体の資料・情報は施錠可能なロッカーにおいて、電子データは横浜市立大学附属病院内のサーバーにパスワードをかけて保管します。 また残余の試料（RNA 及び血しょう成分）およびデータ解析用に取りまとめた情報は、この研究と別の目的の学術研究に用いられる可能性があるため、横浜市立大学附属病院において研究終了後も期間を定めずに保管します。 ［試料・情報の廃棄］ 試料の廃棄においては、特定の個人を識別することができないようにするための適切な措置を講じ、各機関の規定に従って廃棄します。 紙媒体で保管している資料は、シュレッダーにかけて廃棄します。電子データは復元できない方法で消去します。
個人情報の管理	試料・情報は、東京医科大学病院で、個人名など単体で個人を特定できる情報を削除し、研究用の番号（識別コード）で管理します。必要時に個人を照合できるよう対応表とよばれる個人と識別コードを対応させた表を作成しますが、その表はあなたが受

情報公開用文書

（多機関共同研究用・患者さん向け）

	診されている病院の外へ提供されることはありません。 上記のとおり、検体測定の委託先との間であなたの試料・情報の授受が発生しますが、識別コードで管理されるため、東京医科大学病院以外の機関があなた個人を特定することはできません。
試料・情報の管理について責任を有する者	横浜市立大学附属病院の個人情報の管理責任者は病院長でありますが、その責務を以下の者に委任され管理されます。 研究代表者：横浜市立大学附属病院　血液・リウマチ内科　桐野洋平 【対応表の管理】 共同研究機関、既存試料・情報の提供のみを行う機関の責任者（「研究組織」の欄をご覧ください。） 【共有された情報の管理】 共同研究機関の責任者
利益相反	利益相反とは、研究成果に影響するような利害関係を指し、金銭及び個人の関係を含むものです。この研究は、寄附金、科研費や AMED などの公的資金を用いて行います。この研究では開示すべき利益相反はありません。
研究組織（利用する者の範囲）	【研究代表機関と研究代表者】 横浜市立大学附属病院　血液・リウマチ内科　桐野洋平 【共同研究機関と研究責任者】 獨協医科大学病院　リウマチ・膠原病内科　池田啓 東京医科大学八王子医療センター　リウマチ性疾患治療センター　小林弘 新潟大学附属病院　腎・膠原病内科学　小林大介 長崎大学附属病院　先進予防医学共同専攻　川上純 福島県立医科大学附属病院　リウマチ膠原病内科学講座　浅野智之 信州大学医学部付属病院　脳神経内科、リウマチ・膠原病内科　岸田大 久留米大学附属病院　先端癌治療研究センター　井田弘明 札幌医科大学附属病院　免疫・リウマチ内科　高橋裕樹 兵庫医科大学病院　皮膚科学　金澤伸雄 和歌山県立医科大学附属病院　皮膚科学　稲葉豊 東京女子医科大学病院　小児リウマチ科　宮前多佳子 川崎医科大学附属病院　免疫学　向井知之 島根大学附属病院　膠原病内科　一瀬邦弘 奈良県立医科大学　総合医療学　吉本清巳 松山赤十字病院　リウマチ科　水木伸一 愛知医科大学病院　血液内科　内野かおり 前橋赤十字病院　リウマチ腎臓内科　竹内陽一 亀田総合病院　リウマチ・膠原病・アレルギー内科　六反田諒 大阪大学医学部附属病院　免疫内科　辻本考平

情報公開用文書

（多機関共同研究用・患者さん向け）

	北海道大学病院　リウマチ・腎臓内科　河野通仁 日本赤十字社愛知医療センター名古屋第一病院 血液内科　後藤辰徳 富山大学附属病院 リウマチ・膠原病内科　川高正聖 藤枝市立総合病院　呼吸器内科　小清水直樹 東京都立多摩総合医療センター　リウマチ膠原病科　三好雄二 名古屋市立大学病院　呼吸器・免疫アレルギー内科　磯谷俊太郎 飯塚病院　血液内科　白土基明 埼玉医科大学病院　総合診療内科　中元秀友 大阪市立総合医療センター　総合診療内科　山上啓子 弘前大学医学部附属病院　消化器血液免疫内科学講座　櫻庭裕丈 東京慈恵会医科大学附属病院　リウマチ・膠原病内科　守山昌利 東京慈恵会医科大学附属柏病院　リウマチ・膠原病内科　浮地太郎 横浜市立みなと赤十字病院　膠原病リウマチ内科　萩山裕之 佐賀大学医学部附属病院　皮膚科　杉田和成 旭川医科大学病院　皮膚科　岸部麻里 東邦大学医療センター大森病院　リウマチ膠原病センター　南木敏宏 杏林大学医学部付属病院　リウマチ膠原病内科　駒形嘉紀 浜松医科大学附属病院　皮膚科　本田哲也 慶應義塾大学病院　リウマチ・膠原病内科　近藤泰 防衛医科大学校病院　総合臨床部　廣岡伸隆 東京医科大学病院 リウマチ・膠原病内科　庄田宏文 横須賀共済病院　膠原病・リウマチ内科　木村直樹 倉敷中央病院 皮膚科　大谷稔男

この研究に関するご質問・ご相談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下記連絡先までお申出下さい。

また、試料・情報がこの研究に用いられることについて研究の対象の方もしくはそ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いたしませんので、下記の連絡先までお申出ください。その場合でも研究の対象の方に不利益が生じることはございません。ただし、拒否のお申し出をいただいた段階で既に研究結果が公表されていたときなど、データから除けない場合があります。

問合せ先および研究への利用を拒否する場合の連絡先：

〒160-0023　住所：東京都新宿区西新宿 6-7-1

東京医科大学病院　リウマチ・膠原病内科　（研究責任者/問い合わせ担当者）庄田　宏文

電話番号：03−3342−6111（代表）

研究全体に関する問合せ先：

〒236-0004　横浜市金沢区福浦 3-9

横浜市立大学附属病院　血液・リウマチ内科

情報公開用文書

（多機関共同研究用・患者さん向け）

（研究代表者/問い合わせ担当）桐野　洋平
電話番号：045−787−2800（代表）　　FAX：045−787−2931