

「先天奇形症候群における遺伝的原因の探索」の情報公開文書

1 研究について

最近、遺伝子に変化があると、体を形成していく段階のどこかが障害され、先天奇形症候群になることがあることがわかってきました。

しかし、このような病気がどのようにして発症するのかはまだ充分わかっていません。また、原因となる遺伝子が見つかっていない病気も多く残されています。さらに、一部の疾患では、症状が強いひとと軽いひとに大きな差がありますが、そのような差が生じる原因はほとんどわかっていません。

この研究の目的は、先天奇形症候群患者さんの遺伝子を調べることによって、病気の原因を見つけることです。これにより、将来、患者さんの正確な診断が可能になります。さらに、この研究は、病気の原因の解明につながる可能性があり、将来、新たな予防法や治療法が開発されるきっかけになると考えられます。

この研究を実施することについては、名古屋市立大学医学系研究倫理審査委員会（所在地：名古屋市瑞穂区瑞穂町字川澄 1）において医学、歯学、薬学その他の医療又は研究に関する専門家や専門以外の方々により倫理性や科学性が十分であるかどうかの審査を受け、承認されたうえで、研究を実施する研究機関の長から研究を実施することについての許可を受けています。また委員会では、この研究が適正に実施されているか継続して審査を行います。

なお、本委員会にかかわる規程等は、以下のホームページよりご確認くださいことができます。

<http://ncu-cr.jp/patient>

2 この研究で用いるあなたの試料・情報の利用目的及び利用方法について

本研究では、以下に示す先天奇形症候群と診断された患者さん、あるいはこれらの疾患が疑われる患者さんと、そのご家族を対象として遺伝子解析を行います。また、遺伝子変異と症状との関連を明らかにするために、臨床情報を収集します。

- 1) 染色体異常症：ターナー症候群など
- 2) 単一遺伝子異常症：ヌーナン症候群、レリーワイル症候群など
- 3) インプリメンティング疾患：プラダーウィリ症候群、シルバーラッセル症候群など
- 4) 原因不明の多発奇形症候群：IMAGE 症候群など

3 この研究で用いるあなたの試料・情報の内容について

この研究にご同意いただいた方からは、血液を 3-10 mL 採取させていただきます。採血にもなう身体の危険性はほとんどありません。また、唾液からも、量は少ないのですが、いくつかの解析に必要な検体が得られますので、唾液を採取させていただくことがあります。この他、これまで手術をされたことがある場合には、病理組織検査用の標本や、そのときに保存しておいた組織を用いる方法もあります（この研究のために、新たに手術をすることはありません）。これらの検体から DNA を取り出して、患者さんとあなたの遺伝子の違いを調べますが、必要なときには RNA あるいは染色体という物質を調べることもあります。

また、少ない検体から採取できる DNA などの物質には限りがあることから、同意を頂けた場合に限り、試験管内で増えるリンパ球（これをセルラインと呼びます）や線維芽細胞（組織に含まれている細胞の一種です）を作製し、採血を何度も行うことなしに遺伝子研究に必要な DNA を得る用意をする予定です。

血液から、血清を分離して、その中に含まれるホルモンなどのタンパクを測定することもあります。

臨床情報はカルテ記載の内容から疾患に関連する情報を収集いたします。

4 あなたの試料・情報を利用させていただく研究者等について

この研究では、以下の研究者があなたの試料・情報を利用させていただきます。

研究責任者： 国立成育医療研究センター 分子内分泌研究部・深見真紀

研究分担者（名古屋 名古屋市立大学大学院医学研究科新生児・小児医学分野・齋藤伸治
屋市立大学）：

研究の進展によって、特に専門的な遺伝子解析やタンパクの測定が必要となった場合は、あなたの試料を、国立成育医療研究センター外の以下の施設に送ることがあります。共同研究機関に送る場合は、それぞれの施設の倫理委員会で研究計画の審査をうけ、承認された場合にのみ検体を送付します。試料には個人名ではなく符号をつけて取り扱いますので、患者さんまたはあなたが特定されるような個人情報提供されることはありません。

なお、本研究の一部は、文部科学省科学研究費新学術領域研究「ゲノム支援」で担われ、その解析を必要とする検体は「ゲノム支援」担当施設である国立遺伝研究所に提供します。「ゲノム支援」での研究では、遺伝子とそのまわりの DNA の構造やメチル化の状態を

広くしらべ、病気の原因や症状の重さに関係する変化を探します。この場合も試料には個人名ではなく符号をつけて取り扱いますので、患者さんまたはあなたが特定されるような個人情報提供されることはありません。

提供先の施設名

九州大学大学院医学研究院分子生命系部門（責任者：諸橋憲一郎教授）

浜松医科大学小児科（責任者：緒方勤特命研究教授）

應義塾大学小児科（責任者：長谷川奉延教授）

慶應義塾大学臨床遺伝学センター（責任者：小崎健次郎教授）

浜松医科大学眼科（責任者：堀田喜裕教授）

解析委託企業（タカラバイオ株式会社など）

シカゴ大学（責任者: Prof. Samuel Refetoff）

5 本研究施設における研究責任者等の氏名

この研究は、研究責任者/個人情報管理者が責任をもって試料・情報を管理します。

研究機関名： 名古屋市立大学大学院医学研究科新生児・小児医学分野

研究責任者： 齋藤伸治

個人情報管理者： 岩田欧介

なお、この研究は、多機関共同研究であるため、以下の研究機関が参加しています。

【研究代表者】

研究機関名： 国立成育医療研究センター 分子内分泌研究部

研究代表者： 深見真紀

【共同研究機関】 別紙

7 あなたのプライバシーに関わる内容は保護されます。(個人情報等の取り扱い)

遺伝子の研究結果は、様々な問題を引き起こす可能性があるため、他の人に漏れないように、取扱いを慎重に行う必要があります。患者さんまたはあなたの血液などの検体や診療情報は、分析する前に診療録や検体の整理簿から、住所、氏名、生年月日などを削り、代わりに新しく符号をつけます。患者さんまたはあなたとこの符号を結びつける対応表は患者さんまたはあなたの病院の個人情報管理者が厳重に保管し、国立成育医療研究センター内部の研究者や、他の研究機関に提供されることはありません。遺伝子解析の結果について患者さんに説明する場合など、必要な場合には、患者さんまたはあなたの病院においてこの符号を元の氏名などに戻す操作を行えば、結果をお知らせすることも可能になります。

8 あなたの試料・情報の利用又は他の研究機関への提供を希望しない場合

この研究への協力の同意は、あなたの自由意思で決めてください。強制いたしません。また、同意しなくても、あなたや患者さん、ご家族に不利益になるようなことはありません。

一旦同意した場合でも、患者さんまたはあなたが不利益を受けることなく、いつでも同意を取り消すことができ、その場合は採取した検体や遺伝子を調べた結果などは廃棄され、診療情報などもそれ以降、研究目的に用いられることはありません。同意を撤回され

る場合には文書に必要事項を記入の上、問い合わせ窓口におわたし下さい。ただし、同意を取り消した時すでに研究結果が論文などで公表されていた場合やデータベースへの登録を始めた場合などのように、試料や研究結果を破棄することができない場合があります。

【本研究施設における問い合わせ先】

研究実施機関： 名古屋市立大学

連絡先： 052-853-8246

(対応可能時間帯) 9時から17時まで

対応者： 大学院医学研究科新生児・小児医学分野・教授・齋藤伸治

【研究代表機関】

研究機関名： 国立成育医療研究センター 分子内分泌研究部

研究代表者名： 部長・深見真紀

連絡先： 03-5494-7120 (その後、自動音声にしたがって内線 7745)

8 研究に関する情報公開

この研究の成果は、学術雑誌や学術集会を通して公表する予定ですが、その際も参加された方々の個人情報などが分からない状態で発表します。

9 研究により得られた研究成果等の取り扱い

ご提供いただいた検体を用いた遺伝子解析研究の結果として、特許権などの知的財産権が生じる可能性があります、その権利は国立成育医療研究センターに帰属します。患者さんやあなたには帰属せず、また金銭等をお支払いすることはありません。これは諸外国を含む一般の研究機関に共通のルールです。また、その特許権などをもととして経済的利

益が生じる可能性があります、これについても患者さんやあなたには権利があるとは言えません。

10 この研究の資金源及び利益相反(COI(シーオーアイ):Conflict of Interest)について

研究一般における、利益相反(COI)とは「主に経済的な利害関係によって公正かつ適正な判断が歪められてしまうこと、または、歪められているのではないかと疑われかねない事態」のことを指します。具体的には、企業等が研究に対してその資金を提供している場合や、研究に携わる研究者等との間で行われる株券を含んだ金銭の授受があるような場合です。このような経済的活動が、研究の結果を特定の企業や個人にとって有利な方向に歪曲させる可能性を判断する必要があり、そのために研究の資金源や、各研究者の利害関係を申告することが定められています。本研究ではCOIはありません。

本研究で行われる遺伝子・ゲノム解析研究に必要な費用は、公的機関の研究資金・財団からの研究助成金から出されますので、研究協力にあたって特別な費用がかかることはありません。また、交通費や、試料のご提供に対する謝礼もありません。

「先天奇形症候群における遺伝的原因の探索」共同研究者リスト

①試料の採取 ②遺伝子の解析
③データの集積と解析 ④その他

No	施設	名 前	役 職	役割
1	国立成育医療研究センター	堀川玲子	診療部長	①③
2	国立成育医療研究センター	小崎里華	診療部長	①②③
3	国立成育医療研究センター	金子剛	感覚器・形態外科	①③
4	国立成育医療研究センター	仁科幸子	眼科診療部長	①③
5	国立成育医療研究センター	内木康博	医長	①③
6	国立成育医療研究センター	勝又規行	リサーチアソシエイト	②③
7	国立成育医療研究センター	高田修治	部長	②
8	国立成育医療研究センター	阿久津英憲	部長	②
9	国立成育医療研究センター	鏡雅代	室長	②③
10	国立成育医療研究センター	嶋海寛志	室長	②③
11	国立成育医療研究センター	義岡孝子	部長	①
12	国立成育医療研究センター	間敦仁	診療部長	①③
13	浜松医科大学	緒方勲	特命研究教授	①②③
14	慶應義塾大学	長谷川泰延	教授	①②③
15	神奈川県立小児医療センター	室谷浩二	科長	①③
16	慶應義塾大学臨床遺伝センター	小崎健次郎	教授	①③
17	都立小児総合医療センター	長谷川行洋	非常勤	①③
18	九州大学医学部	諸橋憲一郎	教授	②
19	国立遺伝学研究所	豊田敦	特任教授	②③
20	信州大学医学部附属病院	古庄知己	教授	①
21	金沢医科大学	伊藤順庸	講師	①
22	東京医科歯科大学	宮坂尚幸	教授	①
23	浜松医科大学	堀田喜裕	教授	①③
24	神奈川県立小児医療センター	黒澤健司	遺伝科部長	①
25	信州大学遺伝子医療研究センター	高野亨子	講師	①
26	久留米大学	牛嶋規久美	助教	①
27	福岡市立こども病院	都研一	医師	①
28	東京医科歯科大学	鹿島田健一	講師	①
29	佐賀県医療センター 好生館	江藤潤也	医長	①
30	たなか成長クリニック	田中敏章	院長	①
31	長崎大学	伊達木澄人	准教授	①
32	公立昭和病院	高橋克敏	担当部長	①
33	兵庫県立西宮病院	高桑聖	主任部長	①
34	順天堂大学	春名英典	准教授	①
35	大阪市立総合医療センター 小児代謝・内分泌内科	森潤	部長	①
36	新潟大学	長崎啓祐	病院准教授	①
37	聖マリアンナ医科大学	大車健一郎	医師	①
38	自治医科大学 とちぎ子ども医療センター	田島敏広	教授	①
39	熊本大学	永松扶紗	特任助教	①
40	東京大学医学部附属病院	張田豊	准教授	①
41	北海道大学	中村明枝	助教	①
42	獨協医科大学	鈴木宏	准教授	①
43	兵庫県立こども病院・神戸大学	森貞直哉	医師	①
44	さいたま市立病院	池田一成	部長	①
45	国立病院機構 埼玉病院	三島芳紀	医師	①
46	兵庫県立淡路医療センター	小山隆司	院長	①
47	福井愛育病院	田尾克生	医長	①
48	聖路加国際病院	草川功	医長	①
49	福井県立病院	畑都江	主任医長	①
50	大同病院	中崎枝里子	医長	①
51	茨城県立こども病院	雪竹義也	医長	①
52	福岡大学	藤田貴子	医師	①
53	横浜市立大付属市民総合医療センター	岩間一浩	助教	①
54	広島大学	早川誠一	助教	①
55	山梨県立中央病院	齋藤朋洋	部長	①
56	新潟市民病院	阿部裕樹	副部長	①
57	JA北海道厚生連網走厚生病院	梶野浩樹	副院長	①
58	福知山市民病院	諸戸雅治	医長	①
59	広島市民病院	西村裕	総合周産期母子医療センター長	①
60	中部徳洲会病院	新里勇二	副院長	①
61	済生会滋賀県病院	太田宗樹	副部長	①
62	千葉大学医学部附属病院	田中知明	医師	①
63	東北大学病院	菅野潤子	外来医長	①
64	旭川医科大学病院周産母子センター	二井光磨	医師	①
65	旭川医科大学病院周産母子センター	長屋建	准教授、科長	①
66	秋田大学	高橋郁子	講師	①
67	旭川肢体不自由児総合医療センター	岡野聡美	医員	①
68	飯塚病院	齊木玲央	医師	①
69	恩賜財団済生会中津病院	田中早津紀	医師	①
70	沖縄県立南部医療センター・こども医療センター	松岡剛司	副部長	①
71	岐阜大学医学部	堀川幸男	臨床教授	①
72	草津総合病院	巖西真規	医師	①
73	熊本市市民病院	水流丞泉	医師	①
74	仙台医療センター	渡邊浩司	医師	①
75	国立病院機構東京医療センター	山澤一樹	医長	①
76	徳島大学病院	岡田朝美	医員	①
77	徳島大学病院	小谷裕美子	特任助教	①
78	豊島病院	宮崎菜穂	医員	①
79	富山大学附属病院	猪又智実	診療助手	①
80	豊橋市民病院	竹内幸	副部長	①
81	長浜赤十字病院	傍島宏貴	医師	①
82	西埼玉中央病院	藤永英志	医長	①
83	西新潟中央病院	大野武	医師	①
84	日本赤十字医療センター	天方秀輔	医師	①
85	日本赤十字医療センター	土屋恵司	部長	①
86	広島赤十字原爆病院	大野令央義	副部長	①
87	山形県立中央病院	若林崇	医師	①
88	山形県立中央病院	壺場直	科長	①
89	山口大学医学部附属病院	太田直樹	助教	①
90	焼津市立総合病院	北岡寛己	医員	①
91	焼津市立総合病院	熊谷敦之	科長代理	①
92	聖マリアンナ医科大学横浜西部病院	森剛史	医師	①
93	筑波大学 医学医療系 内分泌代謝・糖尿病内科	島野 仁	教授	①
94	愛知県医療療育総合センター中央病院	水野誠司	副院長	①
95	川崎医科大学	松田純子	教授	①
96	川崎医科大学	升野光雄	特任准教授	①
97	シカゴ大学	Samuel Refetoff	教授	④血清を用いてのタンパク測定
98	佐賀大学医学部	副島英伸	教授	①
99	静岡県立こども病院	佐野伸一郎	科長	①
100	函館中央病院	中島美佳	科長	①
101	大分大学	井原健二	教授	①
102	大阪大学	大幡泰久	助教	①
103	希望の森成長発達クリニック	望月貴博	院長	①
104	鳥取県立中央病院	堂本友恒	部長	①
105	名古屋市立大学	齋藤伸治	教授	①
106	滋賀県立小児保健医療センター	野崎章仁	医師	①
107	釧路赤十字病院	鈴木靖人	部長	①
108	宮崎大学	青木良則	助教	①
109	聖隷沼津病院	鶴井聡	副院長・部長	①
110	札幌医科大学附属病院	石川亜貴	助教	①
111	鳥取大学医学部附属病院	奥野啓介	助教	①
		</		