

生命科学・医学系研究実施のお知らせ

東京慈恵会医科大学倫理委員会の審査を受け、以下の研究を実施しております。

本研究に関する内容の詳細等、お知りになりたい方は下記【問い合わせ先】までご連絡ください。なお、試料・情報が本研究に用いられることについて、研究の対象となる方（もしくは代理人の方）にご了承いただけない場合は研究対象から除外いたしますので、下記【問い合わせ先】までお申し出ください。

【研究課題名】	疾患バリエーションの検出および評価が困難な遺伝性疾患家系に対する機能解析研究	
1. 研究の目的と方法	<p>これまでに遺伝子解析検査を行って、遺伝子に変異（正常な遺伝子とは異なる機能を与える遺伝子内の特徴のこと）が見つかったも、その変異の解釈が不明であったり、あるいは、これまでに論文への報告がない変異であった場合、その変異が本当に病気の原因なのか分からず、確定診断がつかない患者さんがいらっしゃいます。</p> <p>この研究では、そういった患者さんの病気の原因と考えられる遺伝子変異（疾患バリエーションともいいます）を見つけ出し、かつ、評価をすることで病気の仕組みや実態について知ることを目的に、患者さんやその親御さんに対して、様々な種類の詳細な追加解析を、東京慈恵会医科大学小児科学講座の研究室において実施します。</p> <p>追加の解析は、患者さんの場合は、これまで病院で受けた検査の時に取らせてもらった、あるいは、過去の別研究のために取らせてもらった血や尿のうち、余った分として保管されているものを使って行います。また、病院の診療録に残っている患者さんの診療情報や遺伝子解析検査の結果などの情報も解析に使わせてもらいます。</p> <p>なお、患者さんの親御さんの場合は、過去の別研究のために取らせてもらった血や尿の残余分を使わせてもらいます。</p>	
2. 研究期間	倫理委員会承認日～2028年9月30日まで、研究の実施を予定しています。	
3. 対象となる方等	東京慈恵会医科大学 小児科、および、共同研究機関において、生殖細胞系列（遺伝情報を次世代へ伝える役割を持つ、精子、卵子になる細胞のこと）の変異が原因の病気が疑われ、この研究開始前に通常検査あるいは過去の別研究のために、既に遺伝子解析検査を実施したものの、確定診断がつかなかった患者さんと、その血が繋がった親御さん。親御さんは両方が揃っていない場合、あるいは患者さんのみの参加でも可能です。また既に亡くなられている患者さんも対象に含まれます。	
4. 研究に利用する試料・情報について	(1) 試料の種類	血液、核酸サンプル (DNA, RNA)、尿、皮膚線維芽細胞
	(2) 試料の取得の方法	通常検査、あるいは、過去に行われた別研究の採血・採尿時の残余分。核酸サンプルと皮膚線維芽細胞も同様、通常検査、あるいは、過去に行われた別研究で抽出・樹立した際の残余分
	(3) 情報の種類	性別、年齢、身体所見、検査結果（血液検査、画像検査、心電図検査）、写真、遺伝情報・遺伝子検査結果、コレステロールおよびスフィンゴ脂質代謝物、脂肪酸類代謝物の網羅的解析結果

	(4) 情報の取得の方法	<p>* 診療録から診療時のデータを収集します。</p> <p>* 以下の過去の別研究で取得されたデータを二次利用します。</p> <ul style="list-style-type: none"> ・ 網羅的遺伝子解析法を用いた小児の診断困難症例の分子遺伝学的な病態解析（承認番号 33-279(10899)） ・ NGS を用いた希少難病家系の網羅的ゲノム解析の追加研究（承認番号 33-404(11029)） ・ シトリン欠損症患者における SLC25A13 遺伝子の変異、および臨床・生化学的症候の検討（承認番号 33-092(10707)） ・ コレステロール代謝異常疾患におけるヒト体液中コレステロール代謝物の網羅的解析による診断および治療バイオマーカー探索（承認番号 35-380(12017)） 	
5. 研究の実施体制	<p>あなたの試料・情報は、以下の研究者が研究のために利用します。</p> <p>試料・情報は、(3)の管理責任者が責任をもって、保管・管理します。</p>		
(1) 当施設の 研究責任者 または研究 代表者	研究機関名	東京慈恵会医科大学 小児科学講座	
	氏名	大石公彦	
(2) 当施設の長	東京慈恵会医科大学 学長 松藤千弥		
(3) 当施設の 試料・情報の 管理責任者	(1)の研究責任者と同じ		
(4) 共同で研究 を実施する 施設とその 責任者	<p>【共同研究機関】</p> <p>Department of Pediatrics, University of Malaya, Professor. Thong Meow Keng（機関の長：Dean. Mohd. Fauzi bin Hamat）</p> <p>【研究協力機関】</p> <p>横浜市立大学大学院生命医科学研究科 構造エピゲノム科学研究室 助教 小沼剛（機関の長：医学研究科長 小川毅彦）</p> <p>東京医科大学 小児科・思春期科学分野 主任教授 山中岳、准教授 柏木保代（機関の長：学長 林由起子）</p>		
6. 試料・情報を他機関とやり取りすることについて	<p>この研究で収集・取得された試料・情報は、患者さんのお名前やカルテ番号などの個人情報削除し、新たに研究用の ID や番号をつけてから、5(1)に記載された研究代表者のもとに、以下の方法で集められます。写真については、目元を隠すなど、可能な限り特定の個人を識別できないように加工します。</p> <p>提供方法：追跡可能な方法で郵送、パスワードを掛けた電子ファイルをメール送付、セキュリティのかかったクラウド上にアップロード</p> <p>試料・情報の利用開始予定日：2023年12月頃～</p> <p>また、必要に応じて、解析の一部を依頼するために、試料・情報を5(4)に記載された【研究協力者】に提供することがあります。その場合も上記と同様の加工を行った上で取り扱います。</p> <p>なお、東京慈恵会医科大学小児科の患者さんやその親御さんの試料・情報が5(4)に記載された【共同研究機関】に提供されることはありません。</p> <p>試料・情報の解析は、東京慈恵会医科大学および【研究協力機関】で行われます。</p>		

【問い合わせ先】	機関名：東京慈恵会医科大学 小児科学講座 研究責任者：教授 大石 公彦（おおいし きみひこ） 窓口担当者：特任助教 今川 英里（いまがわ えり） 電話番号：03-3433-1111（内線 3321） 対応時間：平日 9：00 ～ 17：00
-----------------	--

※利用する情報等からは、お名前、住所、電話番号、カルテ番号など、個人を特定できる情報は削除いたします。

研究成果を学会や論文で発表する際も個人が特定できる情報は利用いたしません。