

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】	集団ゲノム情報※ ¹ を用いた特定の変異に対するアレル頻度※ ² 調査	
	※ ¹ ある集団に属する多くの人々から得られた遺伝情報(DNA)を集めてまとめたもの ※ ² 遺伝子に存在する変異(バリエント)が集団内でどれくらいの頻度で存在するかを表したもの	
1. 研究の目的と方法	この研究では、過去に行った研究（先行研究といいます）で収集された患者さんのゲノム情報を活用し、ある決まった病気（過敏性腸症候群※³）ではない方たちの、ある特定の遺伝子変異（遺伝子の配列の構造、数の違い）の種類・頻度を調査するために、先行研究で集めた遺伝子解析データと検体（DNA）を使って、遺伝子変異を調べる解析を行います。この解析は、病気の発症と、その原因と考えられる遺伝子変異との関連性を調査することを目的に実施します。 また、先行研究で集めた情報や診療情報（年齢、性別、過去の症状の内容、先行研究の遺伝子解析結果など）を活用し、対象の患者さんの遺伝子データとの比較解析や、疾患と関連する可能性のある遺伝子変異の絞り込みを行います。 ※³ 過敏性腸症候群（Irritable Bowel Syndrome：IBS） 以下の症状がないか、先行研究のデータや診療録を確認します。 ・ 排便、排便頻度の変化、便形状（外観）の変化のうち1項目以上と関連する腹痛が1か月間で4日以上ある。 ・ 便秘のある方のうち、便秘の改善によって腹痛が改善しない。 ・ 腹痛・便秘・下痢の症状が他の疾患では説明がつかない。	
2. 研究期間	倫理委員会承認日～2030年6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	2022年1月1日～2025年3月31日の期間で、東京慈恵会医科大学附属病院小児科において、先行研究「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)）、または、「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」（本学実施許可番号33-404(11029)）に参加登録され、全ゲノム解析を施行し、バリエント情報を取得した患者さん、あるいは、その親御さん	
4. 研究に利用する試料・情報について	(1) 試料の種類	先行研究で取得した血液等から抽出したDNA
	(2) 試料の取得の方法	先行研究で提供いただいた血液等から抽出したDNAの残余保管分
	(3) 情報の種類	生年月、性別、既往歴、症状の有無、先行研究の遺伝子解析結果
	(4) 情報の取得の方法	診療録および3項に記載した先行研究で取得されたデータを二次利用します。
5. 研究の実施体制	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。	

	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。		
	(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	この研究では共同で研究を実施する機関はありません。	
6. 試料・情報を他 機関とやり取り することについて	この研究では、外部の機関と試料・情報をやり取りすることはありません。 試料・情報の利用開始予定日：2025 年 7 月頃		
【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：特任講師 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。