

受付番号：2018-1-840

課題名：白内障患者における先天性代謝異常症原因遺伝子の遺伝学的背景の探索

### 1. 研究の対象

バイオバンク・ジャパンに登録された方のうち、白内障がある方

参考：白内障を対象としてバイオバンク・ジャパンで患者登録を行っていたのは第1期・第2期（2003年4月～2013年3月）です。

### 2. 研究期間

2019年1月（倫理委員会承認後）～2023年12月

### 3. 研究目的

バイオバンク・ジャパンが保有する白内障罹患患者のゲノムDNAを用いて種々の白内障（先天性、加齢性）の患者は非罹患患者より先天代謝異常症の原因遺伝子における遺伝子多型を高頻度に持つのではないかと検証すること

### 4. 研究方法

バイオバンク・ジャパンより白内障罹患患者ゲノムDNAの提供を受ける。このゲノムDNAを用いて先天代謝異常症の原因遺伝子についてSanger法や次世代シーケンサーを用いたターゲットシーケンスなどによりシーケンス解析する。同定した遺伝子多型の頻度を一般集団の頻度と比較し、リスクアレルを同定する。

### 5. 研究に用いる試料・情報の種類

情報：病歴、登録日年齢 等

試料：DNA

### 6. 外部への試料・情報の提供

該当なし

### 7. 研究組織

本学のほか、

「既存試料・情報の提供のみを行う機関」として  
バイオバンク・ジャパン 村上 善則

## 8. 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。

研究責任者：  
東北大学病院 小児科 菊池 敦生  
〒980-8574 仙台市青葉区星陵町 1-1  
TEL 022-717-7287

### ◆個人情報の利用目的の通知に関する問い合わせ先

保有個人情報の利用目的の通知に関する問い合わせ先：「8. お問い合わせ先」

#### ※注意事項

以下に該当する場合にはお応えできないことがあります。

＜人を対象とする医学系研究に関する倫理指針 第6章第16の1(3)＞

- ①利用目的を容易に知り得る状態に置くこと又は請求者に対して通知することにより、研究対象者等又は第三者の生命、身体、財産その他の権利利益を害するおそれがある場合
- ②利用目的を容易に知り得る状態に置くこと又は請求者に対して通知することにより、当該研究機関の権利又は正当な利益を害するおそれがある場合

### ◆個人情報の開示等に関する手続

本学が保有する個人情報のうち、本人の情報について、開示、訂正及び利用停止を請求することができます。

保有個人情報とは、本学の役員又は職員が職務上作成し、又は取得した個人情報です。

- 1) 診療情報に関する保有個人情報については、東北大学病院事務部医事課が相談窓口となります。詳しくは、下記ホームページ「配布物 患者さまの個人情報に関するお知らせ」をご覧ください。（※手数料が必要です。）

【東北大学病院個人情報保護方針】

<http://www.hosp.tohoku.ac.jp/privacy.html>

- 2) 1)以外の保有する個人情報については、所定の請求用紙に必要事項を記入し情報公開室受付窓口へ提出するか又は郵送願います。詳しくは請求手続きのホームページをご覧ください。（※手数料が必要です。）

【東北大学情報公開室】

<http://www.bureau.tohoku.ac.jp/kokai/disclosure/index.html>

※注意事項

以下に該当する場合には全部若しくは一部についてお応えできないことがあります。

<人を対象とする医学系研究に関する倫理指針 第6章第16の2(1)>

- ① 研究対象者等又は第三者の生命、身体、財産その他の権利利益を害するおそれがある場合
- ② 研究機関の研究業務の適正な実施に著しい支障を及ぼすおそれがある場合
- ③ 法令に違反することとなる場合