

受付番号： 2020-1-436

課題名：網膜変性・網膜機能低下をきたす疾患の遺伝子解析

### 1. 研究の対象

2002 から 2010 年の間、東北大学病院眼科に黄斑変性・網膜変性で通院されていた患者様のうち、下記の研究の参加し、血液を提供いただいた方です。

2001-274 遺伝性網膜変性疾患の原因遺伝子異常の解明 2002/2~2005/9

2005-133 遺伝性網膜変性疾患の原因遺伝子異常の解明 2005/10~2010/9

### 2. 研究目的・方法

網膜変性症・網膜機能低下の原因として、欧米を中心に 100 種類以上の遺伝子が同定され、現在もその数は増え続けています。一方、本邦においては、網膜変性の原因遺伝子の解明が進んでいません。近年、次世代シーケンサーの出現により、一度に大量の遺伝情報の解読が可能になりました。本研究では、次世代シーケンサーをコア技術に、網膜変性・網膜機能低下を有する患者の遺伝子解析を行います。

さらに、本研究で新たに採取した検体に加えて、過去の研究で収集した既存試料を用いて遺伝子解析を行い、研究に役立てたいと思っています。

その結果、病気と遺伝子変異の関連がより確実になると考えられます。

研究期間:2014年 4月～ 2023年 12月

### 3. 研究に用いる試料・情報の種類

試料:DNA

情報:カルテID、性別、診断名

### 4. 外部への試料・情報の提供

以下に示す共同研究先に、匿名化後試料（DNA）を郵送でと情報（診断名）を電氣的配信で提供します。対応表は、当センターの研究責任者が保管・管理します。臨床データの解析や遺伝子研究の成果を個人が特定できないよう匿名化したうえで学会や学術雑誌およびデータベース上で公に発表することがあります。

### 5. 研究組織

Institute of Molecular and Clinical Ophthalmology Basel (IOB), Basel, Switzerland

Carlo Rivolta

順天堂大学 村上 晶

九州大学眼科 園田 康平

理化学研究所（横浜）久保 充明

名古屋大学 寺崎 浩子

浜松医科大学 堀田 喜裕

東京医療センター 岩田 岳

東京医科歯科大学 難治疾患研究所 宮 冬樹

わだゆうこ眼科クリニック 和田 裕子

弘前大学 中澤満

Ghent University Hospital, Ghent, Belgium Prof. Elfride de Baere

Technion-Israel Institute of Technology, Haifa, Israel Prof. Tamar Ben-Yosef

Hadassah Hebrew University Medical Center, Jerusalem, Israel Dr. Dror Sharon

University of Lausanne, Lausanne, Switzerland Dr. Carlo Rivolta

University of Leeds, Leeds, United Kingdom Prof. Chris Inglehearn

Jimenez Diaz University Hospital, Madrid, Spain Prof. Carmen Ayuso

The University of Manchester, Manchester, United Kingdom Prof. Graeme Black

Institute for Neurosciences of Montpellier, Montpellier, France Prof. Christian Hamel

McGill University Health Centre Montreal, Montreal, Canada Prof. dr. Robert K. Koeneke

Telethon Institute of Genetics and Medicine Pozzuoli, Naples, Italy Prof. Sandro Banfi

Radboud University Medical Center, Nijmegen, The Netherlands Prof. Frans P M Cremers

Columbia University, New York, USA Prof. Rando Allikmets

University of Tuebingen, Tuebingen, Germany Prof. Bernd Wissinger

University and Polytechnic Hospital La Fe of Valencia, Valencia, Spain Dr. Jose M. Millan

Institute of Research in Ophthalmology, Sion, Switzerland Prof. Daniel F. Schorderet

Andalusian Center for Molecular Biology and Regenerative Medicine, Seville, Spain

Prof. Shomi S. Bhattacharya

## 6. 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。

また、試料・情報が当該研究に用いられることについて患者さんもしくは患者さん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。その場合でも患者さんに不利益が生じることはありません。

照会先および研究への利用を拒否する場合の連絡先：

阿部俊明 ([toshi@oph.med.tohoku.ac.jp](mailto:toshi@oph.med.tohoku.ac.jp))

東北大学病院眼科

住所：宮城県仙台市青葉区星稜町1番1号

電話番号：022-717-7294

研究責任者：

東北大学大学院医学系研究科細胞治療学 阿部俊明

研究代表者：

東北大学大学院医学系研究科細胞治療学 阿部俊明

#### ◆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お問い合わせ先：「6. 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に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