

研究機関名：東北大学

| |
|--|
| 受付番号：2015-1-130 |
| 研究課題名 先天性インプリント異常症の診断と生殖医療の安全性評価 |
| 実施責任者（所属部局・分野等・職名・氏名）： 情報遺伝学分野・教授・有馬隆博 |
| 研究期間 西暦 2015 年 6 月（倫理委員会承認後）～2018 年 3 月 |
| 対象材料 <input type="checkbox"/> 過去に採取され保存されている人体から取得した試料 <input type="checkbox"/> 病理材料（対象臓器名： ） <input type="checkbox"/> 生検材料（対象臓器名： ） <input type="checkbox"/> 血液材料 <input type="checkbox"/> 遊離細胞 <input type="checkbox"/> その他（ ） ■研究に用いる情報 ■カルテ情報 ■アンケート <input type="checkbox"/> その他（ ） 対象材料の採取期間：カルテ情報は 2010 年 6 月～2015 年 5 月分とし、アンケート調査期間は 2015 年 6 月～2018 年 3 月とする。 対象材料の詳細情報・数量等：新生児一過性糖尿病（TNDM）、Beckwith-Wiedemann 症候群（BWS）、Angelman 症候群（AS）、Prader-Willi 症候群（PWS）、Silver-Russell 症候群（SRS）の 5 疾患の患者さんあるいは疑わしき患者さん・国公立病院小児科（1400 施設程度）および産科（1000 施設程度） （対象疾患名や数量等の詳細を記すこと。多施設共同研究の場合は、全体数及び本学での数量等を記すこと。） |
| 研究の目的、意義 ART（生殖補助医療）の普及率向上により、インプリント病の報告が世界中で増加している。これには、ART が、インプリンティングが確立する時期の配偶子进行操作する事が原因であると、推察されています。しかし、我が国では、その実態は明らかではありません。本研究では、全国多施設共同で、ゲノムインプリンティング異常症 5 疾患の実態把握と ART との関連性を明らかにすることを目的としています。本研究では、全国の産科、小児科を対象にアンケート調査を実施し、試料の収集と遺伝子診断を行い、発症機序と影響を受ける遺伝子の解析を行う予定です。対象の患者さんからは、改めてインフォームドコンセントを取得します。さらにこれらの評価に基づき、各疾患の治療指針の見直しを行う予定です。また、本研究は東北大学を総括施設とする多施設共同研究であり、試料は東北大学に送られ、遺伝子解析を行います。 |
| 実施方法 1) アンケート方法：一次アンケートとして、全国の国公立病院小児科（1400 施設程度）および産科（1000 施設程度）の平成 22～27 年間の下記 5 疾患の有病者数を調査、二次アンケートとして、有病者がいた場合、患者さんの基本情報（年齢、住所、不妊治療の有無、病気の治療の状況等）を調査する。 2) 対象とする疾患名：新生児一過性糖尿病（TNDM）、Beckwith-Wiedemann 症候群（BWS）、Angelman 症候群（AS）、Prader-Willi 症候群（PWS）、Silver-Russell 症候群（SRS）の 5 疾患の患者さんあるいは疑わしき患者さん 3) 解析する遺伝子あるいは遺伝子群の名称：インプリント遺伝子領域（H19, GTL21, PEG1, LIT1, ZAC, PEG3, SNRPN,） 4) 解析する試料：（1）末梢血 2ml または（2）口腔粘膜細胞 |

- 5) 解析方法：塩基配列、メチル化解析（東北大学）
- 6) 研究期間：2015年 6月～2018年 3月
- 7) 試料の保存方法と保存期間：DNA（核酸）として保存（東北大学）、2015年6月～2018年3月
- 8) 研究終了後の試料の保存または廃棄方法：原則的に研究終了後の試料の保存はせず、医療廃棄物として破棄します。

研究計画書及び研究の方法に関する資料の入手・閲覧方法

詳しい内容を知りたい場合は、下記、問い合わせにご連絡下さい。また、公開する内容は他の研究対象者等の個人情報及び知的財産の保護等に支障がない範囲内に限られます。

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：「本研究に関する問い合わせ・苦情等の窓口」

※注意事項

以下に該当する場合にはお応え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を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

本研究に関する問い合わせ・苦情等の窓口

東北大学大学院医学系研究科 情報遺伝学分野 有馬隆博（実施責任者）

〒980-8575

宮城県仙台市青葉区星陵町 2-1 TEL:022-717-7844