

受付番号：2021-1-830

課題名：Noonan 症候群類縁疾患の遺伝子解析研究

**1. 研究の対象**

2006年10月～2020年3月に全国の医療施設(東北大学病院、神奈川県立こども医療センター、大阪母子医療センター、埼玉県立小児医療センター、愛知県医療療育総合センター、浜松医科大学小児科、全国大学病院小児科など)から Noonan 症候群類縁疾患の遺伝子解析を目的に研究に参加された方

**2. 研究期間**

2006年10月(倫理委員会承認後)～2025年6月

**3. 研究目的**

本研究の目的はヌーナン症候群とその類縁疾患の患者さんのエピゲノム(DNAの塩基配列を変えずに遺伝子のはたらきを決めるしくみ)のパターンが正常の方と比べて特徴的なパターンを示すかどうかを調べることです。ヌーナン症候群類縁疾患特異的なパターンが明らかになれば、これまでに原因遺伝子が不明な方の原因が明らかになる可能性もあります。

**4. 研究方法**

これまでに原因遺伝子解析のために東北大学に血液やゲノム DNA を送付頂いた方の中から選定して、ゲノム DNA を国立成育医療研究センター研究所に送付し、網羅的エピゲノム解析を行い、疾患・あるいは原因遺伝子に特異的なパターンの有無を検索します。ヌーナン症候群類縁疾患特異的なパターンが明らかになった後に、これまでに原因遺伝子が不明な方の網羅的エピゲノム解析と全ゲノム解析を行い、その原因を明らかにします。

**5. 研究に用いる試料・情報の種類**

ゲノム DNA

**6. 外部への試料・情報の提供**

原因遺伝子が明らかになった方の中から約 30 名(予定)を選定しゲノム DN を国立成育医療研究センター研究所に送付し解析を行います。もし疾患特異的なパターンが明らかになればこれまでに原因不明の方の DNA サンプルを解析します。

## 7. 研究組織

### 本学

国立成育医療研究センター研究所

神奈川県立こども医療センター、大阪母子医療センター、埼玉県立小児医療センター、愛知県医療療育総合センター、浜松大学小児科、山形大学、四国こどもとおとなの医療センター、旭川医科大学病院、宮崎県立宮崎病院、京都府立大学、長崎大学

## 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。

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：

研究事務局 新堀 哲也

東北大学大学院医学系研究科遺伝医療学分野

〒980-8574 仙台市青葉区星陵町 1-1

EL 022-717-8139 FAX 022-717-8142

E-mail ; tniihori@med.tohoku.ac.jp

研究責任者：

青木洋子

東北大学大学院医学系研究科遺伝医療学分野

〒980-8574 仙台市青葉区星陵町 1-1

EL 022-717-8139 FAX 022-717-8142

E-mail ; aokiy@med.tohoku.ac.jp

### ◆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：「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