

作成日 2025 年 1 月 15 日

(最終更新日 年 月 日)

「情報公開文書」 (Web ページ掲載用)

受付番号 : 2024-1-1042

課題名 : 腎臓疾患および体液制御の異常に関わる危険遺伝子及び遺伝子変異の同定

1. 研究の対象

東北大学病院では下記の通り臨床研究を実施しています。原則的に説明書内容に同意を頂いた方のみを対象としています。同意を頂いた後に説明書の記載内容が一部改訂されることがあります。本資料には最新版の説明書内容が含まれていますが、記載内容の変更に伴って研究参加の辞退を希望される場合には、末尾の問合せまでご連絡をお願いいたします。

この研究は遺伝性腎疾患の患者さんおよびそのご家族を対象としています（予定症例数：全体で 2000 例、本学 500 例）。

2. 研究期間

2022 年 1 月（研究実施許可日）から 2030 年 3 月 31 日

3. 試料・情報の利用及び提供を開始する予定日

当院で試料・情報の利用を開始する予定日及び外部への提供を開始する予定日は以下の通りです。

利用開始予定日 : 2025 年 4 月 11 日

提供開始予定日 : 2025 年 5 月 1 日

4. 研究目的

この研究の目的は、多くの方がかかる各種の腎疾患について、生まれつきの体質（遺伝素因）と生活習慣などの影響（環境因子）が、この病気の発生にどのように影響しているかを調査し、病気の予防や早期治療に結びつけようとすることです。生まれつきの体質を調べるために、血液から取り出した遺伝子を調べることになります。病気に関係する遺伝子がまだわかっていない場合には、新しく原因をつきとめる研究を進めることによって、将来、より適切な病気の予防や治療が行えるようになります。

5. 研究方法

この研究は遺伝性腎疾患の患者さんおよびそのご家族を対象としています（予定症例数：2000 例）。遺伝子解析に必要なものは、血液約 5~10ml、唾液 1ml、尿 100ml、または腎生検組織の一部です。この試料から DNA、RNA もしくは疾患と関連のある特定のタンパク質などを取り出して、病気に関係した遺伝子の違いの有無を調べます。また、疾患バイオリソースセンターに保管されている遺伝子を使用させていただく場合もございます。DNA 精度の点から原則的に血液を使用しますが、家族検体など病院に来院（採血）できない場合等の事情により、唾液や尿を使用するケースがあります。腎生検組織について、通常の診療として腎生検を実施した方の残余検体が対象となります。なお腎生検組織は、他の検体を採取した場合でも、腎生検を行っている場合にはその必要性を検討した上で使用させていただきます。また病気の状態や経過などを把握するために、診療記録から家族歴、尿検査結果、血液検査結果、画像検査結果、病理検査結果などを調査致します。本学を受診したことがないご家族の解析を行う場合には、ご家族本人または代諾者の

方からご家族の病歴や症状を聴取させていただく可能性があります。

遺伝子情報の解析は原則的に東京科学大学の機器を利用して行いますが、解析人数や解析規模が大きい場合、ないしは後述するように全ての遺伝子を解析するなどの場合には必要に応じて共同研究施設である国立遺伝学研究所先端ゲノミクス推進センターに遺伝子解析やデータ解析を依頼する、または業務委託という形で米国ワシントン大学 Bamshad Lab. や国内の受託業者へ解析を依頼する可能性があります。

6. 研究に用いる試料・情報の種類

遺伝子解析に必要なものは、血液約 5~10ml、唾液 1ml、尿 100ml、または腎生検組織の一部です。この試料から DNA、RNA もしくは疾患と関連のある特定のタンパク質などを取り出して、病気に関係した遺伝子の違いの有無を調べます。また、疾患バイオリソースセンターに保管されている遺伝子を使用させていただく場合もございます。DNA 精度の点から原則的に血液を使用しますが、家族検体など病院に来院（採血）できない場合等の事情により、唾液や尿を使用するケースがあります。血液は普段の血液検査と同様の手順で採取いたします。なお、普段の診療で血液検査を受ける予定がある場合は、その際に余分に採取させていただきます。唾液は採取用のキットがありますので、そこに直接入れていただくか、唾液が少ない場合は付属の綿棒に染み込ませて採取します。尿は採尿カップを用いて採取します。トイレで排尿できないお子さんの場合は、採尿パックを貼って採取する場合もあります。腎生検組織について、通常の診療として腎生検を実施した方の残余検体が対象となります。なお腎生検組織は、他の検体を採取した場合でも、腎生検を行っている場合にはその必要性を検討した上で使用させていただきます。

また病気の状態や経過などを把握するために、診療記録から以下に示す家族歴、尿検査結果、血液検査結果、画像検査結果、病理検査結果などを調査致します。

本学を受診したことがないご家族の解析を行う場合には、ご家族本人または代諾者の方からご家族の病歴や症状を聴取させていただく可能性があります。

臨床情報：年齢、性別、臨床経過、家族歴、血液・尿・画像検査・病理学的検査結果など具体的には、

臨床情報

- ・年齢、性別

- ・身長、体重、血圧、脈拍

- ・既往歴

- ・家族歴

- ・内服歴

- ・尿検査：尿定性、尿沈渣、蛋白量、BUN、クレアチニン、尿酸、電解質（Na、K、Cl、Ca、P）、浸透圧、

- β2 ミクログロブリン、NAG

- ・血液検査：血算、網状赤血球数、BUN、クレアチニン、電解質（Na、K、Cl、Ca、P）、総蛋白、アルブ

- ミン、尿酸、AST、ALT、総ビリルビン、ALP、γGTP、LDH、血液ガス、シスタチン C、β2 ミクログ

- ロブリン、CRP、フェリチン、血清鉄、総鉄結合能（TIBC）、HbA1c、グリコアルブミン

- ・画像検査：腹部超音波検査、腹部 CT、腹部 MRI、頭部 MRI、心臓超音波検査

- ・病理検査：腎組織検査、肝組織検査

など。

患者家族についても、上記の臨床情報を必要に応じて収集する。本学、共同研究機関、既存情報・試料のみの提供を受ける機関に家族が未受診の場合、家族本人または代諾者経由で聴取した病歴や症状を収集する。

試料・情報の管理責任者：

東北大学大学院医工学研究科分子病態医工学分野

東北大学大学院医学系研究科病態液性制御分野

教授 阿部高明

7. 外部への試料・情報の提供

試料及び情報は、氏名や住所など個人を特定出来る情報から切り離れた状態で本施設または共同で研究を行う研究機関（共同研究機関）に管理保管され、使用されます。病気の原因として確定的である、ないしは病気の原因として否定的であると判断される遺伝子変異が検出された場合には、その変異情報を MGenD (<https://mgend.med.kyoto-u.ac.jp/>) という国内の公共ヒト遺伝子変異データベースに原則的に登録させていただきます。これは AMED（内閣府所管国立研究開発法人 日本医療研究開発機構）「臨床ゲノム情報統合データベース整備事業」により設立された、遺伝子変異の病的意義解釈に関するデータベースで、一般に公開されています。これにより、今後同じ変異が検出された患者さんの診断や治療予後の予測に大きく役立てることが出来ます。なお登録される情報は完全に匿名化されたもので、遺伝子名や変異している場所、変異の型などの限られた情報です。原則的にこの情報を元に個人を特定することは出来ません。また数百人規模の解析を同時に行う場合や、既に疾患原因として知られる責任遺伝子に変異が同定されず、新しい疾患原因を探索すべくさらに全遺伝子解析を実施するなどの場合では、共同研究施設である国立遺伝学研究所先端ゲノミクス推進センターに遺伝子解析やデータ解析を依頼する、または業務委託という形で米国ワシントン大学 Bamshad Lab. や国内の受託業者へ受託解析を依頼する可能性があります。この場合、あなた（または、あなたが代わりをつとめる提供者 本人）の遺伝子変異情報と症状等の情報を匿名化された状態で共同研究機関と共有させていただいたり、ワシントン大学へ解析を依頼する場合には dbGaP という米国公共データベース (<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gap/>) へ登録される場合があります。共有する情報として、具体的にはあなたの病気の症状や発病に至った経過、血縁者で同様の症状を持つ者の有無の情報、各種検査結果などがあります。試料は、研究用に改めて付け直した符号で管理され、あなた（または、あなたが代わりをつとめる提供者本人）の試料であることがわからないよう、あらゆる個人識別情報（氏名、生年月日、性別、住所など）とは切り離され、厳重に保管されます。

米国における個人情報保護に関する制度については個人情報保護委員会の WEB ページをご覧ください。

(URL : <https://www.ppc.go.jp/personalinfo/legal/kaiseihogohou/#gaikoku>)

また、提供先の研究機関においては、OECD プライバシーガイドラインを全て遵守してあなたのデータを取り扱うことを確認しています。

8. 予測される結果（利益・不利益）について

本研究により解明された成果は社会に還元され、あなた（またはあなたが代わりをつとめる提供者本人）はその一員として、新しい知見にもとづく病気の予防や治療を受けることができる可能性があります。

遺伝子を分析する研究の結果として特許権や、それにもとづく経済的利益が生ずる可能性があります。あなたが、あなた（または、あなたが代わりをつとめる提供者本人およびあなた）はこの特許権が自分のものであると言うことはできません。

一方、あなた（または、あなたが代わりをつとめる提供者本人）の遺伝子解析結果が外部に漏洩した場合、生命保険加入の際の障害、社会における不当な差別などにつながる可能性があります。

このような万が一の漏洩を防ぐため、遺伝子を調べたあなた（または、あなたが代わりをつとめる提供者本人）の機密保持については、以下に示すように厳重に行います。

なお、研究成果を公表する際には、個人が特定される形では公表しませんので、それにより不利益を受けることはありません。

9. 研究協力の任意性と撤回の自由について

この研究に協力するかどうかは、あなた（または、提供者本人の代わりをつとめるあなた）の自由意思で決定されます。強制はいたしません。参加を断りたい際には下記の問い合わせ先までご連絡ください。たとえ参加を断っても、あなた（または、あなたが代わりをつとめる提供者本人およびあなた）の不利益になるようなことはありません。ただし、同意を取り消したときにすでに研究結果が論文などで公表されていた場合は、遺伝子を調べた結果などを廃棄することができない場合もあります。

10. 個人情報の保護について

遺伝子解析の結果は、腎臓内科学分野遺伝子実験室において、個人情報（氏名、生年月日、性別、住所）とは分離し、施錠されたキャビネットに厳重に保管されます。

11. 研究成果の公表について

研究成果は国内外の学会発表や論文などで公表させていただきますが、個人が特定されるような情報は公開いたしません。

12. 費用について

この遺伝子解析にかかる費用は研究費により支払われますので、あなた（または、あなたが代わりをつとめる提供者本人）の負担はありません。また、研究に参加していただいた場合に、謝礼や交通費などの支給がないことをご了承下さい。

13. 研究組織

研究代表者

東京科学大学病院 腎臓内科学 教授 内田 信一

共同研究機関の名称および当該研究機関の研究責任者名

別紙1 参照

14. 利益相反（企業等との利害関係）について

外部との経済的な利害関係等によって、研究で必要とされる公正かつ適正な判断が損なわれる、または損なわれるのではないかと第三者から懸念が表明されかねない事態を「利益相反」と言います。

本研究は文科省および 国立研究開発法人日本医療研究開発機構（AMED）の補助金、遺伝子解析に関わるクラウドファンディング寄付金を用いて行われます。

本研究に関して利益相反はありません。

研究の実施にあたっては、本学利益相反マネジメント委員会に対して研究者の利益相反状況に関する申告を行い、同委員会による確認を受けています。

本研究により得られた結果やデータ、知的財産権は、東北大学あるいは共同研究機関に帰属します。あなたには帰属しません。具体的な取扱いや配分は協議して決定します。研究責任者の知的財産の帰属先を個人とするか研究機関とするかは、所属研究機関の取り決めに従います。

15. 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ください。

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ください。

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。

当院における照会先および研究への利用を拒否する場合の連絡先：

東北大学大学院医工学研究科分子病態医工学分野

東北大学大学院医学系研究科病態液性制御分野

教授 阿部高明
〒980-8574
住所 宮城県仙台市青葉区星陵町 1-1
TEL 022-717-7200 FAX 022-717-7169
E-mail mitomoonshot@med.tohoku.ac.jp
(対応可能時間帯 平日 8:00 から 17:00)

当院の研究責任者
東北大学大学院医工学研究科分子病態医工学分野
東北大学大学院医学系研究科病態液性制御分野
教授 阿部高明

研究代表者：東京科学大学病院腎臓内科学教授 内田信一

◆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。

- 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

別紙 1

共同研究機関の名称および当該研究機関の研究責任者名

番号	研究機関名	氏名
1	東北大学大学院医学系研究科	阿部 高明
2	新渡戸記念中野総合病院	入江 徹也
3	福井愛育病院	石原 靖紀
4	長崎大学病院腎臓内科	西野 友哉
5	沖縄県立中部病院	金城 さおり
6	聖マリアンナ医科大学	上原温子
7	虎の門病院	和田 健彦
8	虎の門病院分院	澤 直樹
9	亀田総合病院	末光徳匡
10	東京慈恵会医科大学	三輪沙織
11	増子記念病院	両角國男
12	草加市立病院	須田 伸
14	島根大学医学部附属病院	神田 武志
15	東京医科大学病院	山本 祐輔
16	自治医科大学	長田 太助
17	名古屋第二赤十字病院	加藤 紀子
19	北海道社会事業協会富良野病院	沼田 篤
20	新松戸中央総合病院	佐藤 英一
21	東海大学医学部付属病院	大貫 優子
22	金沢大学	川野 充弘
23	横浜南共済病院	吉井 大司
24	国立病院機構東京医療センター	山澤 一樹
25	横浜市立大学附属市民総合医療センター	平和 伸仁
26	鹿児島大学	柿本 令奈
28	東京女子医科大学	服部 元史
29	多摩北部医療センター	小林 克樹
30	清湘会記念病院	氏家 一知
31	平塚市民病院	今福 俊夫
32	石巻赤十字病院	湊川 真理
33	医療法人明芳会板橋中央総合病院	塚本 雄介
34	京都第一赤十字病院	木崎 善郎
35	国立病院機構大阪医療センター	岩谷 博次
36	東京都立小児総合医療センター	濱田 陸
38	名古屋大学医学部附属病院	伊藤 禎浩
39	宮崎大学医学部附属病院	藤元 昭一

41	さいたま北部医療センター	松本 都
42	横須賀クリニック	田村 禎一
43	東京都立墨東病院	井上 祐一
44	横須賀共済病院	森本 靖久
45	東京歯科大学市川総合病院	佐々木 悟郎
47	獨協医大埼玉医療センター	吉野 篤範
49	久里浜クリニック	中西 太一
50	三浦シーサイドクリニック	東海林 隆男
51	公立昭和病院	住田朋子
52	滋賀医科大学附属病院	久米 真司
53	逗子桜山クリニック	福留 裕一郎
54	熊本大学病院	神波 大己
56	三重大学医学部附属病院	井上 知紗
57	市立長浜病院	森田 善方
58	国立呉医療センター・中国がんセンター	高橋 俊介
59	福岡市立こども病院	郭 義胤
60	市立大津市民病院	中澤 純
61	熊本労災病院	大矢 雄希
62	春日井市民病院	坂 洋祐
63	獨協医科大学病院	頼 建光
64	岐阜県立多治見病院	石田 敦士
65	徳島大学病院	長井 幸二郎
66	大阪南医療センター	飯尾 健一郎
67	弘前大学大学院医学研究科	成田 育代
69	紀南病院	橋本 整司
70	熊本大学腎臓内科	向山 政志
71	各務原病院	天野 宏一
72	自治医科大学とちぎ子ども医療センター	田島 敏広
74	あいち小児保健医療総合センター	伊藤 早苗
75	聖路加国際病院	藤丸 拓也
76	松山赤十字病院	上村 太朗
77	済生会福岡総合病院	矢田 涼子
78	大阪市立総合医療センター	濱田 真宏
79	独立行政法人 地域医療機能推進機構 北海道 病院	山本 準也
80	大津赤十字病院	関屋 朱音
81	国立遺伝学研究所	豊田 敦

82	JA とりで総合医療センター	白久 博史
83	公立学校共済組合 中国中央病院	中迫 幸男
84	名古屋第一赤十字病院	遠藤 信英
85	静岡県立総合病院	森 潔
86	金沢医療センター	北川 清樹
87	白十字病院	岩瀬 正典
88	大阪府済生会中津病院	上野 憲子
89	佐世保市総合医療センター	上条 将史
91	前橋赤十字病院	本橋 玲奈
93	佐賀大学医学部附属病院内科学講座	宮園 素明
94	近畿大学奈良病院	丹正 幸佑
95	独立行政法人 国立病院機構 災害医療センター	河崎 智樹
97	静岡県立こども病院	山内 豊浩
98	昭和大学病院	本田 浩一
99	筑波大学附属病院	島野 仁
101	土浦協同病院	多田 憲正
102	大森赤十字病院	澁谷 研
103	金沢医科大学	古市 賢吾