

「情報公開文書」 (Web ページ掲載用)

受付番号 : 2025-1-257

課題名 : 先天代謝異常症に対する遺伝学的診断

1. 研究の対象

2015 年 4 月～2025 年 3 月に「先天性アミノ酸代謝異常症、糖代謝異常症、有機酸代謝異常症、脂肪酸代謝異常症の遺伝子診断(ゲノム解析)」(承認番号 : 2022-1-609)にご協力いただいた方

2. 研究期間

2025 年 6 月 (研究実施許可日) ～2030 年 3 月

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 7 月 15 日

提供開始予定日 : 2025 年 7 月 15 日

4. 研究目的

今まで実施可能であった検査で診断が不明であった先天代謝異常症が疑われる方に対して、オミックス解析を実施して診断を検討することです。

5. 研究方法

「先天性アミノ酸代謝異常症、糖代謝異常症、有機酸代謝異常症、脂肪酸代謝異常症の遺伝子診断(ゲノム解析)」(承認番号 : 2022-1-609) で実施した検査でも原因が不明で、使用させていただいた後も検体が残っている場合に、追加の検体採取が負担になるため、残っている検体を使用させていただきたいと考えております。基本的には本研究の再同意を頂く予定です。

具体的には多くもしくは全ての遺伝子を対象とした解析(遺伝子パネル解析・全エクソーム解析・全ゲノム解析・マイクロアレイによる比較ゲノムハイブリダイゼーション法など)、また、DNA で診断が困難な場合には、RNA・蛋白質・代謝物質を解析し(RT-PCR・RNA シーケンス・シングルセル RNA シーケンス・ウェスタンブロットティング・プロテオーム解析・メタボローム解析など)、必要に応じてリンパ芽球・線維芽細胞・iPS 細胞を樹立して使用することもあります。

6. 研究に用いる試料・情報の種類

情報 : カルテ番号、生年月、病歴、治療歴、等

試料 : 「先天性アミノ酸代謝異常症、糖代謝異常症、有機酸代謝異常症、脂肪酸代謝異常症の遺伝子診断(ゲノム解析)」(承認番号 : 2022-1-609) で使用した残検体

7. 外部への試料・情報の提供

試料は個人が特定できないよう氏名等を削除し、郵送により検査委託機関(タカラバイオ株式会社、株式会社ファーマフーズ、日本ジェネティクス株式会社、公益財団法人かず

さ DNA 研究所、株式会社 Rhelixa、株式会社 DNA チップ研究所など）へ提供する可能性があります。対応表は、当院の研究責任者が保管・管理します。

8. 研究組織

国立大学法人 東北大学病院 小児科 菊池 敦生

9. 利益相反（企業等との利害関係）について

当院では、研究責任者のグループが公正性を保つことを目的に、情報公開文書において企業等との利害関係の開示を行っています。

使用する研究費は運営費交付金、寄附金を用います。

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、研究責任者のグループにより公正に行われます。本研究の利害関係については、現在のところありません。今後生じた場合には、所属機関において利益相反の管理を受けたうえで研究を継続し、本研究の企業等との利害関係について公正性を保ちます。

この研究の結果により特許権等が生じた場合は、その帰属先は研究機関及び研究者等になります。あなたには帰属しません。

10. 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：

担当者の所属・氏名：東北大学病院小児科 和田 陽一

住所：〒980-8574 仙台市青葉区星陵町 1-1

連絡先：TEL 022-717-7287

研究責任者：

東北大学大学院医学系研究科 発生・発達医学講座（小児病態学分野） 菊池 敦生

◆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