

作成日 2022 年 11 月 3 日
(最終更新日 20 年 月 日)

「情報公開文書」 (Web ページ掲載用)

受付番号： 2022-1-690

課題名： 網羅的ゲノム解析による神経筋疾患の遺伝学的解析

1. 研究の対象

- 2018 年 7 月～2021 年 11 月にこの課題の研究に参加した方 (研究方法についての変更のお知らせのため対象としています)
- 当院で「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」「原因不明遺伝子関連疾患の全国横断的症例収集・バンキングと網羅的解析」の研究に参加した方のうち、神経筋疾患を合併している方

2. 研究期間

2018 年 7 月 (倫理委員会承認後) ～2027 年 10 月

3. 研究目的

神経筋疾患患者の遺伝学的背景を明らかにすること

4. 研究方法

血液 5 ml 程度または唾液 3 ml 程度を採取。必要に応じてその他組織 (臍帯血、頬粘膜 (唾液)、毛根、爪、尿または尿沈渣、皮膚、手術摘除残余標本の一部など) を採取あるいは、既存の試料を用いる。得られた検体から DNA を抽出して網羅的ゲノム解析 (全ゲノム解析、エクソーム解析、アレイ CGH 解析など) を行う。得られた候補遺伝子変異の病原性の証明のために、検体からそのまま、あるいは検体から細胞株を樹立して分子生物学的解析を行う。患者の解析で得た知見の確認のため、理研 BRC から同様の疾患患者由来 (及び健常者由来) iPS 細胞の分与を受けて患者由来検体同様 (上記) の解析に供する (理研 BRC のヒト iPS 細胞に付随する臨床情報データも利用する)。

5. 研究に用いる試料・情報の種類

情報：病歴、検査所見、カルテ番号 等

試料：DNA、皮膚・手術で摘出した組織やそれらから樹立した細胞株等

6. 外部への試料・情報の提供

一部の検体の網羅的ゲノム解析について、タカラバイオ株式会社、日本ジェネティクス株式会社、株式会社アンテグラル、BGI JAPAN 株式会社などに業務委託します。一部の検体の iPS 細胞株樹立について、タカラバイオ株式会社、公益財団法人京都大学 iPS 細胞研究財団、iPS アカデミアジャパン 株式会社、株式会社 iPS ポータル、株式会社リプロセルなどに業務委託します。匿名化をした上で検体を提供時に患者情報が付与されないようにし、対応表は当科の研究責任者が保管・管理します。また、委託先とは秘密保持契約を締結します。

7. 研究組織

東北大学大学院 医学系研究科小児病態学分野 菊池 敦生

➤ 共同研究機関

東京女子医科大学 斎藤 加代子

神戸大学大学院医学研究科 疫学分野 篠原正和

➤ 研究協力機関

国立療養所岩手病院 箱石 悟

8. 利益相反（企業等との利害関係）について

本学では、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。

本研究は、運営費交付金、日本医療研究開発機構委託研究開発費（難治性疾患実用化研究事業（小児・周産期領域における難治性疾患の統合オミックス解析拠点形成）、寄附金（研究助成金））を使用し、通常診療の範囲内にて実施します。

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。本研究における企業等と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、東北大学利益相反マネジメント委員会の承認を得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の公正性を保ちます。

9. 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：

研究責任者 東北大学大学院 医学系研究科小児病態学分野 菊池 敦生

〒980-8574 仙台市青葉区星陵町 1-1

TEL 022-717-7287

研究代表者：

東北大学大学院 医学系研究科小児病態学分野 菊池 敦生

◆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：「9. 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。

＜人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針 第9章第20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。

＜人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針 第9章第20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