

受付番号： 2022-1-861

課題名：次世代シーケンサーを用いた網羅的解析による全前脳胞症の遺伝子解析研究

1. 研究の対象

これまでに全前脳胞症と診断されている方。および臨床症状から全前脳胞症が疑われる方（患者様がすでに亡くなられている場合も対象とする。）

2. 研究期間

2018年1月（倫理委員会承認後）～2024年12月

3. 研究目的

現在、日本国内では臨床的に全前脳胞症(Holoprosencephaly:HPE)が疑われる症例に対する遺伝学的解析はほとんど行われていない。本研究では次世代シーケンサーを用いた網羅的解析によるHPEの遺伝子解析により、日本人におけるHPEの遺伝学的背景を明らかにすることを目的とする。また、臨床症状を集積し、遺伝子型と表現型及び環境要因の関連を解析することにより表現型を修飾する因子を明らかにする。さらにその結果から各症例の自然歴や予後の推定が可能となり、適切な遺伝カウンセリングの実践に役立てることを目的とする。

4. 研究方法

1) インフォームドコンセント、採血

本研究へ参加の意向が得られた患者様に対し、東北大学医学系研究科の遺伝子検査に関する指針などに従って作成した同意書を用いて、主治医が患者さま、もしくはご家族よりインフォームドコンセントを得る。その後、末梢血約10mIを試験管に採取する。当院当科で末梢血よりDNAを抽出して保存し、以後の検査にあてる。

2) 解析

以下の順序で解析を進める。

A, G-banding

13トリソミー・18トリソミー・三倍体など染色体の数の異常の検索のために行う。

B, CGHアレイ、MLPA (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification)

染色体の微小な欠失・重複、及びCopy Number Variantの検索のために行う。

C, Targeted NGS assay

既知の遺伝子変異の同定、及び全前脳胞症の発症に関わる主要な遺伝子の変異を同定するために行う。

上記の解析(G-banding、CGHアレイ、MLPA、Targeted NGS assay)で原因が同定されなかった症例については全前脳胞症の発端者とそのご両親に対し全エクソームシーケンスを施行し、未知の遺伝子変異の同定を試みる。

5. 研究に用いる試料・情報の種類

情報：病歴、既往歴、周産期歴、治療歴 等

試料：血液

6. 外部への試料・情報の提供

該当なし

7. 研究組織

総括施設：東北大学病院

共同研究機関：あり（未定）

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：植松 貢（研究責任者）

東北大学病院・小児科・准教授

〒980-8574 仙台市青葉区星陵町 1-1 TEL 022-717-7287

研究代表者：植松 貢

東北大学病院・小児科・准教授

〒980-8574 仙台市青葉区星陵町 1-1 TEL 022-717-7287

◆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