

2009年4月1日から2018年6月5日に、「全エクソン配列決定によるICF症候群の新規原因遺伝子探索」研究にご協力いただいた方へ

研究実施のお知らせ

研究の題名：全ゲノム配列決定によるICF症候群の新規原因遺伝子の探索および機能解析

研究期間：医学部附属病院長の許可日～2025年5月31日

研究責任者：山梨大学大学院総合研究部医学域 社会医学講座 准教授 三宅 邦夫

山梨大学医学部では、上記課題名の研究を行います。「人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針」（令和4年4月1日施行）に基づき、匿名化された既存試料・情報（診療録等）の研究利用について、以下に公開いたします。

【研究の目的と意義について】

ICF（immunodeficiency, centromeric instability, facial anomaly）症候群は生まれつき免疫細胞がうまく機能しないために感染症にかかりやすく、幼少期に亡くなる方が多い遺伝病で、世界中でまだ100例ほどしか報告がありません。私たちはこれまでに患者様とご家族の協力のもと、この遺伝病の原因遺伝子を全エクソン配列決定によって見つけるとともに、見つけた遺伝子の機能を解明してきました（Nitta et al., J Hum Genet., 2013; Thijssen et al., Nat Commun., 2015; Unoki et al., J Clin Invest., 2019）。しかしながら、いまだに原因遺伝子が不明な患者様もおられ、全ゲノム配列を決定することでそのような患者様の原因遺伝子を見つけないかと考えております。また患者様のゲノムDNAには、病気の直接の原因ではないかもしれませんが、病気のせいで2次的に起こった異常がある可能性があります。これらの異常を解析することで、どうして患者様が病気になったのかがわかり、病気の症状を緩和したり、進行を遅らせたりすることができるようになる可能性があります。

【研究の方法について】

保管されているDNAを用いて、大規模シーケンサーにより全ゲノム配列を解析し、遺伝子の変異など塩基配列の異常を明らかにします。また保管されている血液細胞を培養して、同定された遺伝子の機能を解析します。

【利用する試料・情報について】

〈対象となる患者さん〉

ICF症候群の患者さんで、2009年4月1日から2018年6月5日の間に「全エクソン配列決定によるICF症候群の新規原因遺伝子探索」研究に同意し、参加された方

〈利用する情報・項目〉

年齢、性別、血液検査結果（白血球数、免疫グロブリン量）

試料：DNA

なお、この研究に必要な臨床情報は、すべて診療録及び余剰検体より取り出しますので、改めて患者さんに行っていただくことはありません。

【試料・情報を利用する者の範囲について】

この研究は、多施設共同研究として、以下の共同研究機関で実施されます。

この研究で使用する試料・情報は、オプトアウト（通知又は公開と拒否する機会の提供）により入手し、匿名化されたデータです。

研究代表者

九州大学 生体防御医学研究所 エピゲノム制御学分野 准教授 鶴木 元香

共同研究機関及び研究責任者

山梨大学大学院総合研究部医学域 社会医学講座 准教授 三宅 邦夫

東京大学大学院医学系研究科 国際保健学専攻 人類遺伝学分野 教授 藤本 明洋

【個人情報の取扱いについて】

収集したデータは、誰のデータか分からなくした（匿名化といいます）上で、解析を行います。国が定めた倫理指針（「人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針」）に則って、個人情報を厳重に保護し、研究結果の発表に際しても、個人が特定されない形で行います。

【研究に関する情報公開について】

本研究から得られた成果は国際・国内学会及び医学雑誌などで発表を予定しています。研究成果の概要はホームページ等でご紹介する予定です。本研究で得られたデータは公的データベース（NBDC ヒトデータベース）に登録し、公開されます。そうすることで、国内外の多くの研究者がデータを利用することが可能になり、病気の診断や予防、治療等をより効果的に行うために役立つことが期待されます。公的データベースからのデータの公開では、日本国内の研究機関に所属する研究者だけではなく、民間企業や海外の研究機関に所属する研究者もデータを利用する可能性があります。将来、どの国の研究者から利用されるか、現時点ではわかりません。しかし、どの国の研究者に対しても、国内法令に沿って作成されたデータベースのガイドラン等に準じた利用が求められます。

研究から得られたデータをデータベースから公開する際には、データの種類によってアクセスレベル（制限公開、非制限公開）が異なります。個人の特定につながらない、頻度情報・統計情報等は非制限公開データとして不特定多数の者に利用され、個人毎のゲノムデータ等は制限公開データとし、科学的観点と研究体制の妥当性に関する審査を経た上で、データの利用を承認された研究者に利用されます。

同意を撤回された際、既に公的データベースから個人毎のデータが公開されている場合、原則、あなたのデータをデータベースから削除し、その後の研究に提供しないようにデータベース側に要請します。ただし、あなたのデータを特定できない場合は破棄できない可能性があります。

【利益相反について】

この研究は、山梨大学で管理されている研究費を用いて実施いたします。この研究のために、企業等からの資金提供はありません。したがって、この研究の計画、実施、発表に関して可能性のある利益相反は存在しません。また、研究責任者及び分担研究者は、利益相反について本学医学研究利益相反審査委員会に申告し、適切な実施体制であることの審査を受けております。

【お問い合わせ等について】

この研究へのご協力は、患者さんご自身の自由意思に基づくものです。この研究への情報提供を希望されないことをお申し出いただいた場合、その患者さんの情報は利用しないようにいたします。ただし、お申し出い

ただいた時に、すでに研究結果が論文などで公表されていた場合には、完全に廃棄できないことがあります。情報の利用を希望されない場合、あるいは不明な点やご心配なことがございましたら、ご遠慮なく下記連絡先まで、メール又はFAXにてご連絡ください。この研究への情報提供を希望されない場合でも、診療上何ら支障はなく、不利益を被ることはありません。

また、患者さんや代理人の方のご希望により、この研究に参加してくださった方々の個人情報および知的財産の保護や、この研究の独創性の確保に支障がない範囲で、この研究の計画書や研究の方法に関する資料をご覧いただくことや文書でお渡しすることができます。希望される方は、以下までメール又はFAXにてご連絡ください。

〈お問い合わせ等の連絡先〉

山梨大学大学院総合研究部医学域

准教授 三宅 邦夫

メールアドレス：kmiyake@yamanashi.ac.jp

FAX：055-273-7882