

## 研究に関するお知らせ

国立研究開発法人 国立国際医療研究センターは、「人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針」に則り、以下の臨床研究を実施しています。この度、さらなる病態解明や新規治療法の開発を推進するために皆様からご提供いただいた臨床情報と生体試料を「難病のゲノム医療推進に向けた全ゲノム解析基盤に関する先行的研究開発」（以下、本研究）で活用させていただくことになりました。試料・情報が本研究に用いられることについてご了承いただけない場合には研究対象としませんので、下記のお問合せ先にお申し出ください。ご了承いただけない場合にも、いかなる不利益も受けることはございませんので、ご安心ください。

### ■研究課題名：難病のゲノム医療推進に向けた全ゲノム解析基盤に関する先行的研究開発

#### ■研究目的・方法

本研究では研究組織（表 1）で保有する難病患者検体を国立国際医療研究センターに集約します。集約した生体試料はバイオバンクに保管し、今後研究者が実施する研究に活用されます。また、収集した DNA 検体は全ゲノム配列解析を実施し、ゲノム情報として臨床情報とともにデータベースに保管され今後の研究に活用されます。試料や情報は誰のものかわからない様に匿名化した上で国立国際医療研究センターに提供されます。個人ごとの臨床情報やゲノム情報は研究者に限定して公開され、研究機関の実態、研究計画、個人情報の保護・取扱体制などについて審査を経たうえで、その研究機関に提供されます。遺伝子の頻度など特定の個人の同定に結びつかない情報は公開データベースに登録されます。全ゲノム配列解析はタカラバイオ株式会社、株式会社理研ジェネシス、Genomedia 株式会社、一般社団法人トランスクリプトミクス研究会に委託していますが、DNA 試料は個人が特定できないように匿名化された状態で渡され、解析の結果余った試料は破棄または国立国際医療研究センターに返却され委託内容以外の目的で使われることはありません。

#### ■研究の期間

令和 2 年度～令和 8 年度

#### ■研究の対象となる方

国が指定する「指定難病」のみならず、発病の要因が明らかでなく治療方法が確立しておらず、希少で長期の療養を必要とする病気の方、診断がついておらず全ゲノム解析等を実施することが適切だと判断される方やその血縁者（ご両親やきょうだい、お子さんなど）の方

## ■ご協力頂く内容

提供いただいた血液から抽出した DNA を研究に使用させていただきます。使用に際しては、政府が定めた倫理指針に則って個人情報に厳重に保護し、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。

## ■研究組織

表 1 参照

## ■研究計画書等の入手・閲覧方法・手続き等

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。ご希望される方は、どうぞ上記のお問合せ先にお申し出ください。

## ■研究資金および利益相反に関して

本研究は以下の研究資金で実施します。

国立研究開発法人日本医療研究開発機構 難治性疾患実用化研究事業

開発代表者：国立国際医療研究センター 理事長総長 総長 國土 典宏

研究期間：令和 2 年度～令和 8 年度

利益相反の状況については国立国際医療研究センター利益相反マネジメント委員会に報告し、その指示を受けて適切に管理しています。

## ■本研究全体の研究代表者

国立研究開発法人国立国際医療研究センター

理事長 國土 典宏

## ■お問い合わせ先

国立研究開発法人 国立国際医療研究センター

所属・役職：ゲノム医科学プロジェクト・戸山プロジェクト長

氏名：徳永 勝士

電話番号：03-3202-7181（代表） 内線：2272

受付日時：月～金 午前 10 時～午後 5 時

メールアドレス：[katokunaga@ri.ncgm.go.jp](mailto:katokunaga@ri.ncgm.go.jp)

<表1>

【研究分担機関】

実施機関名	研究開発担当者所属・役職	研究責任者
国立研究開発法人国立精神・神経医療研究センター	理事長特任補佐・名誉理事長	水澤 英洋
慶應義塾大学	臨床遺伝学センター・教授	小崎 健次郎
国立大学法人東京大学	プレジジョンメディスン神経学 特任准教授	三井 純
国立研究開発法人国立精神・神経医療研究センター	神経研究所 疾病研究第一部・部長	西野 一三
独立行政法人 国立病院機構東京医療センター	臨床研究センター 分子細胞生物学研究部・名誉分子細胞生物学研究部長	岩田 岳
学校法人愛知医科大学	学長	祖父江 元
国立大学法人東京大学	医学部附属病院 脳神経内科 教授	戸田 達史
国立大学法人大阪大学	大学院医学系研究科循環器内科学・特任准教授（常勤）	朝野 仁裕
国立研究開発法人国立成育医療研究センター	研究所 ゲノム医療研究部 部長	要 匡
公立大学法人横浜市立大学	大学院医学研究科 遺伝学 教授	松本 直通
国立大学法人京都大学	大学院医学研究科 腫瘍生物学 教授	小川 誠司
国立大学法人東海国立大学機構	名古屋大学 環境医学研究所 教授	荻 朋男
国立大学法人京都大学	大学院医学研究科附属ゲノム医学センター 教授	松田 文彦
学校法人聖マリアンナ医科大学	脳神経内科学・主任教授	山野 嘉久
東京大学医学部附属病院	先端循環器医科学講座 特任教授	小室 一成
国立大学法人東北大学	大学院医学系研究科・講師	角田 洋一
国立大学法人神戸大学	大学院医学研究科内科系講座小児科学分野・教授	野津 寛大
独立行政法人国立病院機構長崎医療センター	臨床研究センター・客員研究員	中村 稔
学校法人国際医療福祉大学	医学部循環器内科学 教授	田村 雄一
国立研究開発法人国立循環器病研究センター	ゲノム医療支援部 遺伝情報管理室長	宮下 洋平

【共同研究機関】

実施機関名	研究開発担当者所属・役職	研究責任者
愛仁会高槻病院	小児科 医員	石河 慎也
愛知医科大学	神経内科 医員助教	中川 未久
愛知県医療療育総合センター中央病院	小児内科・遺伝診療科 部長	稲葉 美枝
あいち小児保健医療総合センター	腎臓科 副センター長	藤田 直也

旭川医科大学	病院遺伝子診療カウンセリング室 教授	蒔田 芳男
国立病院機構旭川医療センター	臨床研究部 遺伝子研究室長	横浜 吏郎
一宮市立市民病院	脳神経内科 部長	田村 拓也
国立病院機構嬉野医療センター	消化器肝臓内科 医長	有尾 啓介
国立病院機構愛媛医療センター	消化器内科 医師	廣岡 可奈
愛媛県立中央病院	小児科 医監部長	永井 功造
愛媛大学大学院医学系研究科	小児科学講座 教授	江口 真理子
愛媛大学大学院医学系研究科	循環器・呼吸器・腎高血圧内科学講座 教授	山口 修
国立病院機構大分医療センター	消化器内科 部長	山下 勉
大阪医科薬科大学	小児科学 教授	芦田 明
国立病院機構大阪医療センター	消化器内科 科長	阪森 亮太郎
大阪急性期・総合医療センター	心臓内科・主任部長	浅井 光俊
大阪市立総合医療センター	小児総合診療科 部長	藤丸 季可
大阪母子医療センター	腎・代謝科 副部長	山村 なつみ
国立病院機構岡山医療センター	消化器内科 医長	万波 智彦
岡山大学	脳神経内科 教授	石浦 浩之
独立行政法人国立病院機構 沖縄病院	脳・神経・筋疾患センター 脳・神経・筋疾患センター長	諏訪園 秀吾
神奈川県立こども医療センター	遺伝科 科長	黒田 友紀子
国立病院機構 金沢医療センター	教育研修部 部長	太田 和秀
国立病院機構 金沢医療センター	消化器内科 医長	小村 卓也
金沢医科大学	血液免疫内科学 臨床教授	川野 充弘
金沢大学附属病院	小児科 助教	藤木 俊寛
学校法人川崎学園 川崎医療福祉大学 川崎医科大学附属病院	医療福祉学部 医療福祉学科／病院長付 特任教授／ 特任副部長	升野 光雄
北里大学病院	小児科 教授	石倉 健司
学校法人北里研究所	北里大学大学院医療系研究科 臨床遺伝医学 教授	高田 史男
岐阜大学大学院医学系研究科	脳神経内科学分野 教授	下畑 亨良
国立病院機構九州医療センター	消化器肝臓内科 医長	國府島 庸之
国立病院機構九州がんセンター	消化器・肝胆膵内科 部長／統括診療部長	杉本 理恵
九州大学病院	消化器内科 教授	北園 孝成
国立大学法人九州大学	大学院医学研究院 神経内科学 教授	磯部 紀子
国立大学法人九州大学	大学院医学研究院 成長発達医学分野 教授	大賀 正一

国立大学法人九州大学	大学病院 眼科 講師	村上 祐介
九州大学大学院 医学研究院	循環器内科学 教授	阿部 弘太郎
国立病院機構京都医療センター	消化器肝臓内科 医長	岩本 諭
国立大学法人京都大学	大学院医学研究科 発達小児科学 教授	滝田 順子
国立大学法人京都大学	大学院医学研究科 呼吸不全先進医療講座 特定准教授	半田 知宏
京都府立医科大学大学院	脳神経内科学 准教授	笠井 高士
杏林大学医学部附属病院	消化器内科 教授	久松 理一
杏林大学医学部	循環器内科学 学内講師	伊波 巧
近畿大学	医学部眼科学教室 准教授	國吉 一樹
国立病院機構熊本医療センター	消化器内科 部長	杉 和洋
熊本大学大学院生命科学研究部	循環器内科学 教授	辻田 賢一
公益財団法人大原記念倉敷中央医療機構 倉敷中央病院	小児科 部長	綾 邦彦
久留米大学病院	小児科学講座 教授	渡邊 順子
久留米大学病院	小児科学講座 講師	田中 征治
呉医療センター	脳神経内科 医長	倉重 毅志
呉医療センター	消化器内科 科長	河野 博孝
群馬大学医学部附属病院	小児科 講師	石毛 崇
群馬大学医学部附属病院	血液内科 講師	小川 孔幸
高知大学医学部	老年病・循環器内科学 講師	久保 亨
神戸大学医学部附属病院	循環器内科 助教	谷口 悠
国立病院機構小倉医療センター	肝臓内科肝臓病センター 部長	佐藤 丈顕
埼玉医科大学	眼科 教授	篠田 啓
埼玉県立小児医療センター	消化器・肝臓科 医長	南部 隆亮
埼玉県立小児医療センター	腎臓科 科長兼副部長	藤永 周一郎
国立大学法人佐賀大学	医学部小児科 助教	岡 政史
国立大学法人佐賀大学	循環器内科 教授	野出 孝一
佐賀大学医学部附属病院	脳神経内科 教授	小池 春樹
佐世保市総合医療センター	小児科 医長	江崎 裕幸
札幌医科大学附属病院	消化器内科 教授	仲瀬 裕志
札幌医科大学	医学部遺伝医学 教授	櫻井 晃洋
札幌医科大学	医学部小児科学講座 助教	長岡 由修
産業医科大学	神経内科学講座 教授	足立 弘明
学校法人産業医科大学	眼科学教室 教授	近藤 寛之
滋賀医科大学	小児科学講座 講師	澤井 俊宏

自治医科大学	小児科学 教授	小坂 仁
国立病院機構渋川医療センター	消化器内科 医師	須賀 孝慶
順天堂大学医学部附属順天堂医院	小児科・思春期科 先任准教授	工藤 孝広
昭和大学	医学部 教授	加藤 光広
国立病院機構信州上田医療センター	消化器内科 医師	藤森 尚之
信州大学医学部	内科学第三教室 教授	関島 良樹
国立病院機構西埼玉中央病院	消化器内科 部長	二上 敏樹
聖マリアンナ医科大学	消化器内科学 主任教授	立石 敬介
聖路加国際病院	小児科 医長	長谷川 大輔
聖隷浜松病院	小児腎臓科 部長	山本 雅紀
国立病院機構高崎総合医療センター	消化器内科 部長	長沼 篤
国立大学法人千葉大学	大学院医学研究院 眼科学 講師	三浦 玄
千葉大学医学部附属病院	遺伝子診療部 部長	市川 智彦
国立病院機構千葉東病院	統括診療部 統括診療部長	今澤 俊之
筑波大学	医学医療系 准教授	鈴木 寿人
帝京大学医学部	内科学講座 教授	田中 篤
東京医科歯科大学	発生発達病態学 教授	森尾 友宏
東京慈恵会医科大学	眼科学講座 准教授	林 孝彰
東京女子医科大学	医学部 教授	山本 俊至
東京女子医科大学	腎臓小児科 准教授	三浦 健一郎
東京大学医学部附属病院	小児科 教授	加藤 元博
国立大学法人東京大学	医学部附属病院小児科 准教授	張田豊
国立大学法人東京大学	医科学研究所造血病態制御学分野 教授	南谷 泰仁
東京都立小児総合医療センター	腎臓・リウマチ膠原病科 部長	幡谷 浩史
東北大学病院	小児科・助教	内田 奈生
国立大学法人徳島大学	大学院医歯薬学研究部臨床神経科学分野 教授	和泉 唯信
国立大学法人徳島大学	小児科・教授	漆原 真樹
富山大学	医学部小児科 講師	廣野 恵一
長崎大学	原爆後障害医療研究所 教授	吉浦 孝一郎
国立病院機構名古屋医療センター	地域医療連携・患者支援センター 部長	島田 昌明
公立大学法人 名古屋市立大学	大学院医学研究科新生児・小児医学分野 教授	齋藤 伸治
名古屋大学大学院医学系研究科	小児科学 教授	高橋 義行
名古屋大学医学部附属病院	循環器内科 病院助教	足立 史郎
奈良県立医科大学	循環器内科 教授	彦惣 俊吾
奈良県立医科大学	脳神経内科学 教授	杉江 和馬

新潟大学	医歯学総合病院 教授	池内 健
日本医科大学付属病院	リウマチ・膠原病内科 教授	桑名 正隆
日本赤十字社愛知医療センター名古屋第二病院	小児腎臓科 部長	後藤 芳充
浜松医科大学	医学部附属病院小児科 診療助教	北形 綾一
浜松医科大学	医化学講座 教授	才津 浩智
国立病院機構東名古屋病院	消化器内科 医長	高橋 宏尚
兵庫県立こども病院	腎臓内科 部長	貝藤 裕史
国立病院機構兵庫中央病院	脳神経内科 副院長	二村 直伸
兵庫県立加古川医療センター	脳神経内科 部長	奥田 志保
国立大学法人弘前大学	眼科学講座 教授	上野 真治
福岡市立こども病院	腎疾患科 科長	郭 義胤
福島県立医科大学	小児科学講座 教授	細矢 光亮
藤田医科大学	医科学研究センター・分子遺伝学研究部門教授	倉橋 浩樹
国立病院機構別府医療センター	消化器内科 部長	鶴田 悟
国立病院機構北海道医療センター	小児科 医長	荒木 義則
国立大学法人北海道大学	大学院医学研究院 教授	矢部 一郎
北海道大学病院	小児科 診療講師	岡本 孝之
北海道大学病院	臨床遺伝子診療部 教授・部長	山田 崇弘
北海道大学病院	呼吸器内科 特任教授	辻野 一三
国立病院機構まつもと医療センター	消化器内科 医師	古田 清
三重大学医学部附属病院	小児科 教授	平山 雅浩
三重大学医学部附属病院	臨床研修・キャリア支援部 教授	岡本 隆二
国立病院機構南和歌山医療センター	内科 医師	小原 俊央
宮城県立こども病院	総合診療科・消化器科 副院長・科長	虻川 大樹
宮崎大学医学部附属病院	脳神経内科 助教	杉山 崇史
焼津市立総合病院	脳神経内科 焼津市立総合病院副院長兼脳神経内科科長	酒井 直樹
山梨大学医学部附属病院	小児科遺伝子疾患診療センター 特任准教授	矢ヶ崎 英晃
公立大学法人横浜市立大学	大学院医学研究科神経内科学・脳卒中医学 教授	田中 章景
横浜市立大学附属市民総合センター	小児科 講師	稲葉 彩
琉球大学病院	琉球大学大学院医学研究科育成医学（小児科）講座 教授	中西 浩一
和歌山県立医科大学	小児科 講師	島 友子

## 別紙 1 情報公開文書ひな形

### 研究に関するお知らせ

「未診断疾患イニシアチブ (Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases (IRUD) 「希少・未診断疾患に対する診断プログラム基盤の開発と患者還元を推進する研究」」「小児ネフローゼ症候群の疾患感受性遺伝子及び薬剤感受性遺伝子同定研究」「腎疾患における原因遺伝子の検索」にご参加いただいた皆様へ

「難病のゲノム医療推進に向けた全ゲノム解析基盤に関する先行的研究開発」について

#### ■研究目的・方法

当施設では倫理審査委員会の審査を受け「未診断疾患イニシアチブ (Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases (IRUD) 「希少・未診断疾患に対する診断プログラム基盤の開発と患者還元を推進する研究」」「小児ネフローゼ症候群の疾患感受性遺伝子及び薬剤感受性遺伝子同定研究」「腎疾患における原因遺伝子の検索」という研究課題名の研究を実施しています。この研究は2017年から実施しご参加いただいた皆様から臨床情報と生体試料、遺伝子データをご提供いただきました。

この度、さらなる病態解明や新規治療法の開発を推進するために皆様からご提供いただいた臨床情報と生体試料を「難病のゲノム医療推進に向けた全ゲノム解析基盤に関する先行的研究開発」（以下、本研究）で活用させていただくことになりました。本研究では研究分担機関で保有する難病患者検体を国立国際医療研究センターに集約します。集約した生体試料はバイオバンクに保管し、今後研究者が実施する研究に活用されます。また、収集した DNA 検体は全ゲノム配列解析を実施し、ゲノム情報

として臨床情報とともにデータベースに保管され今後の研究に活用されます。試料や情報は誰のものかわからない様に匿名化した上で国立国際医療研究センターに提供されます。個人ごとの臨床情報やゲノム情報は研究者に限定して公開され、研究機関の実態、研究計画、個人情報保護・取扱い体制などについて審査を経たうえで、その研究機関に提供されます。遺伝子の頻度など特定の個人の同定に結びつかない情報は公開データベースに登録されます。全ゲノム配列解析はタカラバイオ株式会社、株式会社理研ジェネシス、Genomedia 株式会社、一般社団法人トランスクリプトミクス研究会に委託していますが、DNA 試料は個人が特定できないように匿名化された状態で渡され、解析の結果余った試料は破棄または国立国際医療研究センターに返却され委託内容以外の目的で使われることはありません。

#### ■利用する試料と情報

試料： DNA検体

情報： 個人情報を除いた疾患に関する臨床情報

#### ■研究参加への辞退に関して

試料・情報が本研究に用いられることについてご了承いただけない場合には研究対象としませんので、下記のお問合せ先にお申し出ください。お申し出になられても、いかなる不利益も受けることはありませんので、ご安心ください。

お問い合わせ先

<解析結果や遺伝カウンセリング、意思変更申出に関すること>

<個人情報の取扱いに関すること（公表、開示、訂正、追加、削除、利用停止等）>

>

研究分担者・連絡担当者：矢ヶ崎 英晃

所在地：〒409-3898 山梨県中央市下河東1110

電話： 055-273-1111

電子メール： yhideaki@yamanashi.ac.jp

#### ■研究期間

西暦2027年3月31日まで

#### ■研究の対象となる方

2017 年以降に本研究にご協力いただいた方

#### ■研究計画書等の入手・閲覧方法・手続き等

あなたのご希望により、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。ご希望される方は、どうぞ上記のお問合せ先にお申し出ください。

#### ■研究資金および利益相反に関して

本研究は以下の研究資金で実施します。

国立研究開発法人日本医療研究開発機構 難治性疾患実用化研究事業

開発代表者：国立国際医療研究センター 理事長 国土 典宏

研究期間：令和2年度～令和8年度

利益相反の状況については国立国際医療研究センター利益相反マネジメント委員会に報告し、その指示を受けて適切に管理しています。

研究責任者：矢ヶ崎 英晃