

「網羅的遺伝学的解析による遺伝性疾患の病因解析(倫理・利益相反委員会受付番号 No.1465)」:人を対象とする医学系研究実施についてのお知らせ

国立長寿医療研究センター メディカルゲノムセンター臨床ゲノム解析推進部では、以下の人を対象とする医学系研究を実施しております。

この研究は、国立長寿医療研究センターバイオバンクから分譲を受けた試料・情報を用いて解析を行うものです。

国立長寿医療研究センターバイオバンクではお預かりした試料・情報の利用にかかる包括的同意をいただいているため、このような研究は、厚生労働省・文部科学省の「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」の規定により、対象となる試料提供者様のお一人ずつから直接ご同意をいただかずに実施することができますが、研究内容の情報を公開することが必要とされています。このお知らせをもって研究内容の情報公開とさせていただきますので、ご理解いただけますようお願いいたします。

この研究に関するお問い合わせなどがございましたら、下記の「17. この研究に関するお問い合わせ先」までご連絡いただけますようお願いいたします。

2020年10月29日

## 記

### 1. 研究課題名

「網羅的遺伝学的解析による遺伝性疾患の病因解析」

(倫理・利益相反委員会受付番号 No.1465)

この研究課題については、国立長寿医療研究センター倫理・利益相反委員会による倫理審査を経て、国立長寿医療研究センター理事長の実施許可を受けております。

### 2. 研究機関の名称及び研究責任者の氏名

**【国立長寿医療研究センターにおける研究責任者】**

国立長寿医療研究センター メディカルゲノムセンター

臨床ゲノム解析推進部 重水 大智

**【研究代表者】**

名古屋市立大学大学院医学研究科 新生児・小児医学分野 齋藤 伸治

### 3. 研究分担者名

国立長寿医療研究センター メディカルゲノムセンター

臨床ゲノム解析推進部 尾崎 浩一

国立長寿医療研究センター 研究所長 新飯田 俊平

名古屋市立大学大学院医学研究科 新生児・小児医学分野 加藤 耕治

#### 4. 当該研究の意義、目的

染色体もしくは遺伝子に病因が存在する遺伝性疾患は多数存在します。しかし、従来の解析手法ではその多くが得られません。なぜならば、従来の解析(染色体G分染法、蛍光 *in situ* ハイブリダイゼーション法、遺伝子配列決定法など)は解像度が不十分、特定の遺伝子しか解析することはできません。

近年、遺伝学的解析技術の著しい発展により、網羅的な遺伝子解析が可能となりました。これらの技術革新により、従来確定診断が困難であった遺伝性疾患の診断が可能になりつつあります。またこの網羅的遺伝子解析は、既知の遺伝子変異のみならず、未知の変異も検出できる可能性があるため、既知疾患の診断補助として直接的に貢献できるだけではなく、未知の疾患原因変異の発見・疾患概念確立にも有用であり、現在および将来の医療に貢献するところは大きいと考えられます。本研究では、この網羅的な遺伝子解析を行うことで、未診断の遺伝性疾患の病因を明らかにすることを目的とします。

#### 5. 研究に使用する情報

- 登録時基本情報: 生年月日、性別、身長、体重、発症時年齢、服薬情報
- 被験者の背景情報: 既往症、家系、体重・血圧・脈拍など生体情報
- 疾患評価: 認知機能検査データ、神経画像データ、血液検査・脳脊髄液検査データ

#### 6. 当該研究の方法

##### ・試験デザイン

NCGG バイオバンク事業において解析・蓄積された、または今後解析・蓄積される解析データ(全ゲノム解析情報・全エクソン解析情報・SNP 解析情報・全 RNA 情報・その他オミックス情報等)および臨床情報を遺伝統計学的手法により統合し、統合的に活用し、神経変性疾患等に関わる疾患原因、感受性分子の探索、遺伝子パスウェイ解析を実施します。疾患との関連性が示唆される因子をもとに機械学習手法を用いて疾患の診断法の確立を目指します。

#### 7. 研究期間

2020年10月29日 ～ 2025年3月31日

#### 8. 対象となる方・研究対象者として選定された理由

NCGG バイオバンク事業に同意し、本事業に登録された患者・健常者および共同研究機関においてゲノム解析・遺伝子解析が認められた試料・情報の提供者を対象とします。

#### 9. 研究対象者に生じる負担並びに予測されるリスク及び利益

国立長寿医療研究センターバイオバンクに収集されている既存の試料・情報を利用するのみであり、プライバシーの保護についても十分に配慮されるため、新たに発生する不利益並びに危険性は想定されません。また、対象者個人に対する直接の利益も想定されません。

#### 10. 研究実施について同意しないこと及び同意を撤回することの自由について

ご自身の試料・情報が、当該課題に利用されることにご同意いただけない場合には、研究に使用する試料・情報からあなたにかかる試料・情報を削除いたしますので、17.に記載されているお問い合わせ先にご連絡いただけますようお願いいたします。研究期間の途中であっても構いません。また、試料・情報の削除依頼をしたことにより、不利益な取扱いを受けることはございません。ただし、ご連絡をいただいた時点で、研究結果が学会や論文等で既に公開されている場合などには解析結果を削除できないことがあります。

#### 11. 研究に関する情報公開の方法

研究開発によって得られた提供者のデータは、医学専門誌などに論文の形や公開データベース等で発表されることがあります。その場合、提供者を個人識別可能とする情報は一切使用しないよう、厳格に配慮します。また本研究で得られた情報は名古屋市立大学にも提供される。

#### 12. 研究計画書等の閲覧について

他の研究対象者等の個人情報等の保護及び当該研究の独創性の確保に支障がない範囲内で研究計画書及び研究の方法に関する資料を閲覧することができます。閲覧を希望される場合には、17.に記載されているお問い合わせ先にご連絡いただけますようお願いいたします。

#### 13. 個人情報等の取扱い(匿名化する場合にはその方法を含む。)

この研究では、国立長寿医療研究センターバイオバンクより上記 5. の試料・情報の分譲を受けて使用いたしますが、匿名化されたうえで研究者に提供されています。研究者に提供された試料・情報がどなたのものであるかが分かる対応表はバイオバンクのみが保有しており研究者に提示されることはありません。

また、研究成果は学会や論文として発表されますが、その際にも患者さんを特定できるような内容を含むことはございません。

#### 14. 試料・情報の保管及び廃棄の方法

国立長寿医療研究センターバイオバンクより分譲された試料については、研究期間終了後 5 年もしくは学会や論文等での発表から 5 年の間、また、研究の資料・データは論文等発表後 10 年間、メディカルゲノムセンター 臨床ゲノム解析推進部にて施錠保管します。保管期間満了

後は速やかに、生体試料についてはオートクレーブ等の滅菌処理、文書等印刷物はシュレッダー等を用いて破断後、電子情報については初期化あるいは物理的に破断後に廃棄します。

15. 研究の資金源等、研究機関の研究に係る利益相反及び個人の収益等、研究者等の研究に係る利益相反に関する状況

研究資金源である国立長寿医療研究センター 長寿医療研究開発費に対する参加研究者の利益相反及び個人の収益等に関係ありません。

16. 研究対象者等及びその関係者からの相談等への対応

この研究に関するご不明な点などございましたら、17 に記載のお問い合わせ先までご連絡ください。

17. この研究に関するお問い合わせ先

〒474-8511 愛知県大府市森岡町七丁目 430 番地

TEL:0562-46-2311 FAX:0562-46-8594

国立長寿医療研究センター メディカルゲノムセンター

臨床ゲノム解析推進部 重水 大智