既存試料・情報を用いる研究についての情報公開

本学では、医学系研究に協力して下さる方々（以下研究対象者）の利益と安全を守り、安心して研究に参加していただくように心がけております。こちらに記載されている研究については、研究・診療等により収集・保存された既存試料・情報を用いる研究で、直接研究対象者からインフォームド・コンセントを取得することが困難であるため、情報公開をさせていただいております。

こちらの文書は研究対象者の皆様に、情報公開をするとともに、可能な限り研究参加を拒否または同意撤回の機会を保障する為のものになります。

なお、研究参加を拒否または同意撤回されても一切の不利益はないことを明記させていただきます。

受付番号	（ゲノム）第　662　号

研究課題

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

本研究の実施体制

研究責任者

植田光晴　脳神経内科学・教授（研究の統括）

研究分担者

中村公俊　小児科学・教授　（資料・情報の収集）

城戸淳　小児科学・准教授　（資料・情報の収集）

澤田貴彰　遺伝診療センター・特任講師（資料・情報の収集）

三隅洋平　脳神経内科・准教授（資料・情報の収集、保管担当）

池ノ下侑　脳神経内科・特任助教（資料・情報の収集）

試料・情報を提供先

国立健康危機管理研究機構　理事長　國土典宏

本研究の目的及び意義

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」という研究課題名の研究を実施しています。

この研究は西暦 2016 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。難病患者の全ゲノム情報と臨床情報を統合した大規模データ基盤を構築することにより、従来同定困難であった遺伝的要因の解明および新たな疾患概念の確立が可能となることが期待されます。

研究の方法

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よう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。

研究期間

この事業は、研究代表機関である国立健康危機管理研究機構の倫理審査委員会による承認を受け、研究代表機関の長と共同研究機関の長の許可を受けたうえで実施されます。

現時点での実施期間は、2027 年 3 月までを想定していますが、必要に応じて延長される可能性があります。その場合には、再度倫理審査委員会の承認を受け、研究代表機関の長と共同研究機関の長が許可した場合に限って延長されます。

試料・情報の取得期間

西暦 2016 年 10 月 24 日 から　西暦 2027 年 03 月 31 日 まで

研究に利用する試料・情報

この研究は西暦 2016 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。ご提供いただいた生体試料（血液や体の組織、細胞など）からすでに採取され、保管されている DNA 試料、臨床情報（生年月、性別・身長・体重等の基本的な情報、診断名、症状とその経過、合併症、治療状況、既往歴、家族歴、生活歴、血液検査、遺伝学的検査、画像検査、病理組織学的検査、投薬に関する情報、臨床調査個人票、医療意見書に記載された情報）を研究代表機関（国立健康危機管理研究機構）に提供します。

あなたから提供していただいた情報や試料については、この事業の実施期間中は研究代表機関に保管されますが、この事業が終了する場合には、国立健康危機管理研究機構の倫理審査委員会の判断を受けて、廃棄あるいは適切な機関に移管されることとなります。なお、この事業は、当面の間は研究代表機関において実施されますが、令和 7 年度以降を目途に新たな「事業実施組織」が創設され、この事業で得た情報を移管することを想定しています。事業実施組織移管後は、事業実施組織が「8．あなたから提供いただいた情報の利活用」にある第三者提供などを担う予定です。

個人情報の取扱い

研究に当たってはあなたに不利益が生じないように個人情報を保護するとともに、プライバシーの尊重に努力し最大限の注意を払います。また、あなたから頂いた試料・情報は、国が定めた基準（「個人情報の保護に関する法律」および「人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針」等）に従って厳重に保護・管理いたします。また、当院以外にあなたの氏名、住所、連絡先が知られることはありません。

研究成果に関する情報の開示・報告・閲覧の方法

この事業の成果は、あなたの氏名、住所、連絡先、生年月を削除した上で、この事業のウェブページ

や学会発表、学術雑誌等で公表することがあります。研究計画や研究方法についての資料も、ご希望に応じて提供することが可能です。お気軽に担当者までご連絡ください。

全ゲノム解析等を実施した結果、あなたが現在かかっている病気や症状とは関係しない、他の病気に関連する遺伝子の変化、将来の病気のかかりやすさについての情報が判明する可能性があります。あらかじめ、こうした結果を「知りたい」と意思表示された方に対しては、有効な予防法や治療法がある病気で、あなたの健康管理にとって有益だと考えられる情報は、複数の専門家による詳細な検討を経た上で、あなたにお伝えすることがあります。

利益相反について

この事業は、厚生労働省および国立研究開発法人日本医療研究開発機構（AMED）による財政的な支援を受けて実施しています。利益相反関係については、この事業に関わる研究者と民間企業等との利害関係により研究の実施方法や研究成果が歪められることのないように作られた利益相反ガイドラインに基づき、適切に管理されています。また、今後は民間企業からの資金提供も予定されていますが、資金を提供した民間企業の名称は公表し、透明性を確保します。

本研究参加へのお断りの申し出について

この事業に参加いただくかどうかは、あなたの自由意思に委ねられています。参加しないことによって、あなたの診療などにおいて不利益につながることは一切ありません。この事業に参加されなかった場合も、これまでどおり、当院として最善の診療を行います。なお、一旦同意いただいた後でも、理由を問わずいつでも同意を撤回することが可能です。同意を撤回される場合は、別添の同意撤回書にご記入の上、当院にご提出いただくかご連絡ください。同意撤回書を提出されると、まだ分析に用いていない試料は速やかに破棄されるとともに、今後の情報の収集や使用は中止されます。しかし、例えばすでにデータベースにてデータが公開されていた場合や、学術論文などの形で公表されていた場合など、研究の進捗状況により解析したデータの破棄や、使用中止が困難な場合がありますのでご了承ください。

本研究に関する問い合わせ

担当者名：三隅洋平　脳神経内科・准教授　電話 096-373-5893