

「情報公開文書」 (Web ページ掲載用)

受付番号 : 5484 (承認済み 5284 の変更)

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

1. 研究の対象

令和 2 年度～令和 8 年度の間、当院において、国が指定する「指定難病」を含む、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、ならびに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、またはその血縁者（ご両親やきょうだい、お子さん等）の方で、過去に診療・研究の過程でご提供いただいた生体試料および臨床情報が本研究に利用される方。

2. 研究期間

(学校長承認後) ～2027 年 3 月 31 日

3. 試料・情報の利用及び提供を開始する予定日

当院で試料・情報の利用を開始する予定日及び外部への提供を開始する予定日は以下の通りです。

利用開始予定日 : 2026 年 4 月 1 日

提供開始予定日 : 2026 年 4 月 1 日

4. 研究目的

本研究は、難病の病態解明や新規治療法の開発を推進し、難病のゲノム医療を促進することを目的として、難病患者さん等からご提供いただいた生体試料（主に DNA）と臨床情報を集約・保管し、全ゲノム配列解析を行って得られたゲノム情報を臨床情報とともにデータベース化して、今後の研究に活用できる解析・利活用基盤（システム）を整備・検証します。

5. 研究方法

本研究では、研究組織が保有する難病患者さん等の検体（主に血液由来 DNA）と臨床情報を、国立健康危機管理研究機構（JIHS）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 検体について全ゲノム配列解析を実施し、得られたゲノム情報は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 JIHS 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ます。委託先には匿名化された状態で DNA 試料が渡され、解析の結果余った試料は破棄または JIHS に返却され、委託内容以外の目的で使用されることはありません。

さらに、本研究では、蓄積したゲノム情報と臨床情報を研究開発のために利用を希望する研究機関や企業に提供するためのシステムを開発し、その機能検証を共同研究機関と実施します。機能検証においても、匿名化の処理を行い、氏名や住所など個人を直接同定できるような仕方では提供されません。

6. 研究に用いる試料・情報の種類

情報：診断名（病名）、症状、検査所見、治療内容・経過、転帰、家族歴等

試料：血液から抽出した DNA 等

氏名、住所など患者さん個人が特定されるような情報は研究に使用しません。

7. 外部への試料・情報の提供

試料・情報は個人が特定できないように氏名等を削除し、適切な安全管理措置を講じた方法により、国立健康危機管理研究機構（JIHS）および解析委託先（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）ならびに、審査を経た研究機関・企業へ提供されます。

対応表（復元情報）は、当院の研究責任者が保管・管理します。

なお、解析委託先に提供される DNA 試料は匿名化された状態で渡され、解析後に余った試料は破棄または JIHS に返却され、委託内容以外の目的で使用されることはありません。

遺伝子の頻度等、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ることがあります。

8. 研究組織

研究代表機関：国立健康危機管理研究機構（JIHS）

研究代表者：国立健康危機管理研究機構 理事長 国土 典宏

研究分担機関・共同研究機関：当院を含む 187 機関

9. 研究に関する情報公開の方法

研究結果は、学会発表や論文発表等で公表することがあります。公表にあたっては、患者さん個人が特定できないように情報を加工したうえで行います。

また、遺伝子の頻度等、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ることがあります。

10. 研究費・利益相反（企業等との利害関係）について

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（AMED） 難治性疾患実用化研究事業

（開発代表者：国立健康危機管理研究機構 理事長・総長 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、国立健康危機管理研究機構の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。

この研究の結果により特許権等が生じた場合は、その帰属先は研究機関および研究者等になります。あなたには帰属しません。

11. 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ください。
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ください。

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。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。ご了承いただけない場合、得られた試料・情報は全て破棄します。ただし、ご了承いただけない旨の意思表示があった時点で既に研究成果が公表されていた場合など、データから除けない場合もあります。研究への利用を拒否することを決められた場合、下記の連絡先までお申出ください。

当院における照会先および研究への利用を拒否する場合の連絡先：

担当者の所属・氏名：防衛医科大学校病院小児科 橋本 悠
住所：〒359-8513 埼玉県所沢市並木 3-2
連絡先：04-2995-1511 電話対応時間 9時から 16時

当院の研究責任者：防衛医科大学校病院小児科 今井耕輔

研究代表者：国立健康危機管理研究機構 理事長 國土 典宏