

令和 6 年 1 月 23 日

## 遺伝子解析研究に関する情報（学内用） 「保存試料を用いた遺伝子解析研究のお知らせ」

京都大学大学院医学研究科では、形態形成機構学、呼吸器内科、小児科、附属総合解剖センターの共同研究として『RNA スプライシングの異常によって生じる先天異常症候群および先天代謝異常症等の遺伝子解析と低分子化合物によるその治療法の開発研究』を実施しています。本研究は保存試料の利用も含め、京都大学において倫理審査委員会の審査を受け、研究機関の長の許可を受けて実施するものです（承認番号：G1113）。

研究の遂行に際して、本研究開始（2017 年 12 月 20 日）以前に京都大学医学部附属病院を受診され、研究目的で生体試料を提供いただいた患者さんおよびボランティア被験者さんのうち、生体試料の保管と将来的な他の研究への提供に同意していただいた方を対象として、新たな研究への生体試料の活用をお願いしたいと思っています。

今回の研究は、「先天異常症候群や先天代謝異常症等の遺伝性疾患において、通常の遺伝子暗号領域以外の部位のゲノム変化が引き起こすものについて検討し、その治療法の開発を試みるもの」で、血液やその他の生体試料から、遺伝情報と遺伝子発現情報などを統合的に解析し、現在未解明の部分の多い非コード領域と呼ばれる部分のゲノム変化が疾病の発症に与える影響を検討するとともに、その多くを占めると予想される RNA スプライシングの異常に対する治療薬の開発を目指します。今回の研究では新たに同意を取得して収集する試料とは別に、医の倫理委員会の審査と承認を経て、小児科において以前に提供していただいた生体試料を用いて、試料中の遺伝子の解析を含む解析を行うことを計画しています。今回、上記の研究に生体試料を流用する予定の研究は、小児科で行われた『新生児期・乳幼児期に発症するてんかん症候群の遺伝子解析（承認番号：G481）』『染色体構造異常の DNA マイクロアレイ等による構造解析研究（承認番号：G565）』です。以前に生体試料を提供いただいている場合でも、生体試料の保管や将来的な他の研究への提供を拒否されている場合には、対象となりませんのでご安心ください。

### 【研究資金・利益相反について】

・今回の研究は運営費交付金と公的研究費とによって実施します。研究の企画、運営、解析等に企業等は関与しませんが、研究参画者の一部は京都大学と企業とが共同で運営する産学共同講座に所属しています。利益相反については「京都大学利益相反ポリシー」「京都大学利益相反マネジメント規程」に従い、「京都大学臨床研究利益相反審査委員会」において適

切に審査しています。

#### 【個人情報保護について】

- ・ 個人情報（個人が特定できるような情報）が公表されることは一切ありません。
- ・ 研究機関外に氏名などの個人情報を提出することはありません。

#### 【参加拒否の自由】

- ・ 参加拒否は完全に自由、随時参加を撤回することが可能です。それにより医療上の不利益が発生することはありません。ただし、同意を取り消した時点で既に研究結果が公表されていた場合など、全ての解析結果を廃棄することが出来ない場合があることをご了承ください。
- ・ 本研究について、ご自分の試料が研究の対象になると考えられ、研究内容について詳しい説明を希望される方、あるいは研究には使用して欲しくないとお考えの方は、以前に試料を採取した際の研究の担当者、または下記の連絡先までご連絡ください。

研究期間：2017 年 12 月 20 日より 2027 年 10 月 31 日まで

#### 【本研究に関する問い合わせ】

試料採取担当者：京都大学大学院医学研究科 小児科 助教 吉田健司

京都大学大学院医学研究科 小児科 助教 横山淳史

住所：〒606-8501 京都左京区聖護院川原町 54

電話：075-751-4494（小児科外来）

研究責任者：京都大学大学院医学研究科 形態形成機構学 教授 萩原正敏

試料情報の管理について責任を有する者（実施責任者）

：京都大学大学院医学研究科 附属総合解剖センター 准教授 粟屋智就

住所：〒606-8501 京都左京区吉田近衛町

電話：075-753-4341（形態形成機構学）

#### 【共同研究機関】

慶応大学医学部 臨床遺伝学センター

教授

小崎健次郎

神戸大学大学院医学研究科 小児科

教授

飯島一誠

大阪大学大学院医学系研究科 生命育成看護学

教授

酒井規夫

京都府立医科大学医学部 看護学科

教授

森本昌史

滋賀医科大学医学部 小児科学

教授

丸尾良浩

|                                         |       |       |
|-----------------------------------------|-------|-------|
| 滋賀医科大学 循環器内科学講座                         | 助教    | 加藤浩一  |
| 藤田医科大学 小児科学講座                           | 教授    | 伊藤哲哉  |
| 藤田医大病院 遺伝カウンセリング室                       | 病院准教授 | 池田真理子 |
| 滋賀県立小児保健医療センター                          | 院長    | 加藤竹雄  |
| 兵庫県立尼崎総合医療センター 小児科                      | 部長    | 毎原敏郎  |
| 国立病院機構京都医療センター 小児科                      | 診療科長  | 浅井康一  |
| 彦根市立病院 小児科                              | 部長    | 石上毅   |
| 東京医科歯科大学 呼吸器内科学                         | 特任教授  | 瀬戸口靖弘 |
| 富山大学附属病院 周産母子センター                       | 助教    | 田村賢太郎 |
| 国立精神・神経医療研究センター研究所                      | 部長    | 西野一三  |
| 東北大学東北メディカルメガバンク機構                      | 機構長   | 山本雅之  |
| 大阪大学大学院連合小児発達学研究科附属子どものこころの分子統御機構研究センター | 教授    | 村山繁雄  |
| 東京都健康長寿医療センター                           | 部長    | 齊藤祐子  |

【苦情等の窓口】

京都大学医学部附属病院 臨床研究相談窓口  
電話                   ：075-751-4748  
電子メール           ：ctsodan@kuhp.kyoto-u.ac.jp