

「エピジェネティック稀少疾患（歌舞伎症候群と Sotos 症候群）の遺伝子解析研究およびエピジェネティック解析研究」にご参加いただいた皆様へ

長崎大学原爆後障害医医療研究所

人類遺伝学教室

当施設では倫理審査委員会の審査を受けて大学長の許可を受けている「エピジェネティック稀少疾患（歌舞伎症候群と Sotos 症候群）の遺伝子解析研究およびエピジェネティック解析研究」を実施しております。この研究は平成 26 年 8 月から行われている研究です。特に、歌舞伎症候群と Sotos 症候群は、それ以前より原因遺伝子探索研究に参加いただいた皆様より臨床情報や生体試料、遺伝子データを提供いただきました。

このたび、さらなる病態解明や治療法の確立のため、皆様の臨床情報や生体試料、遺伝子データをヒストン修飾酵素異常症、DNA メチル化異常症のレジストリー作成研究で活用させていただくことになりました。

対象者に該当する可能性のある方またはその代理人で、臨床情報や生体試料、遺伝子データをヒストン修飾酵素異常症、DNA メチル化異常症のレジストリー作成研究で活用することを希望しない場合は、下記の連絡先にお問合せください。

また本研究に関する資料の閲覧をご希望の場合も下記の連絡先にお問合せください。

【ヒストン修飾酵素異常症、DNA メチル化異常症のレジストリー作成研究について】

研究の名称	ヒストン修飾酵素異常症、DNA メチル化異常症のレジストリー作成研究
当病院の研究責任者	原爆後障害医医療研究所人類遺伝学 吉浦孝一郎
研究期間	2019 年 5 月～2029 年 4 月までを目安とする。（ただし、基本的にはレジストリーは永年継続としている）
研究の目的	歌舞伎症候群、Beckwith-Wiedemann 症候群、Silver-Russell 症候群、Opitz 三角頭蓋症候群、先端異骨症、その他のヒストン修飾酵素異常や DNA メチル化異常が確定された疾患群における患者の臨床情報を集積し、持続的・長期的に評価項目の検討を行うことで、エピゲノム異常疾患の自然歴や予後因子を解明し、将来的にエピゲノム異常疾患の新しい治療法の開発や確立に貢献する。
試料・情報の二次利用について	難病プラットフォームなどの二次利用機関に活用させていただきます。

試料・情報の管理責任者	原爆後障害医療研究所人類遺伝学 吉浦孝一郎
-------------	-----------------------

【難病プラットフォームの研究】

研究の名称	難病レジストリの網羅的情報基盤構築によるデータの統合と活用促進に関する研究
研究の目的	様々な希少難治性疾患のデータを横断的に統合することで、類似疾患との比較検討を可能にして、将来的に病態解明及び新規治療法の開発を推進する。
研究代表者	京都大学大学院医学研究科附属ゲノム医学センター 松田文彦
研究期間	2018年4月～
利用する試料・情報の項目	臨床情報、オミックス情報（ゲノム情報を含む）
ホームページ	https://www.raddarj.org/

【エピジェネティック稀少疾患（歌舞伎症候群と Sotos 症候群）の遺伝子解析研究およびエピジェネティック解析研究について】

研究の名称	エピジェネティック稀少疾患(歌舞伎症候群と Sotos 症候群)の遺伝子解析研究およびエピジェネティック解析研究
当病院の研究責任者	原爆後障害医療研究所人類遺伝学 吉浦孝一郎
研究期間	2016年8月～2019年5月現在継続中
エピジェネティック稀少疾患（歌舞伎症候群と Sotos 症候群）の遺伝子解析研究およびエピジェネティック解析研究からヒストン修飾酵素異常症，DNA メチル化異常症のレジストリー作成研究に活用	歌舞伎症候群の遺伝子解析のために提供された DNA 試料，および罹患情報，主治医情報，情報管理者等を通じて判明する場合には患者氏名の登録を行う。

する内容	
難病レジストリの網羅的情報基盤構築によるデータの統合と活用促進に関する研究で試料・情報を活用する目的・方法	【目的】 「エピジェネティック稀少疾患（歌舞伎症候群と Sotos 症候群）の遺伝子解析研究およびエピジェネティック解析研究」で収集したデータを「難病レジストリの網羅的情報基盤構築によるデータの統合と活用促進に関する研究」で活用することでより研究の質をより高める。 【方法】 エピジェネティック稀少疾患(歌舞伎症候群と Sotos 症候群)の遺伝子解析研究およびエピジェネティック解析研究で過去に収集した試料・情報について、個人が特定できないように匿名化した上で活用する。
難病プラットフォームに試料・情報を共有・提供する目的・方法	【目的】 エピジェネティック稀少疾患(歌舞伎症候群と Sotos 症候群)の遺伝子解析研究およびエピジェネティック解析研究で収集したデータを他の希少難治性疾患のデータと統合することで、将来的に病態解明及び新規治療法の開発を推進する。 【方法】 エピジェネティック稀少疾患(歌舞伎症候群と Sotos 症候群)の遺伝子解析研究およびエピジェネティック解析研究で過去に収集した試料・情報について、個人が特定できないように匿名化した上で共有・提供する。
試料・情報の管理責任者	原爆後障害医療研究所人類遺伝学 吉浦孝一郎
試料・情報の活用及び共有・提供を希望しない場合等の連絡窓口	原爆後障害医療研究所人類遺伝学 吉浦孝一郎 電話：095-819-7118 e-mail：kyoshi (at) nagasaki-u.ac.jp (at) は @

以上