

研究に関するお知らせ

「難治性造血器疾患の病態解明と診断向上を目的としたオミクス解析」

「造血器腫瘍における遺伝子異常の網羅的解析」

「先天性骨髄不全症候群の原因遺伝子解析」

「原発性免疫不全症の原因遺伝子の探索研究」

「遺伝性疾患診断のための網羅的解析およびバイオマーカー探索研究」

にご参加いただいた皆様へ

「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」について

研究目的・方法

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。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様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・取扱い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に委託することを予定していますが、DNA 試料は個人が特定できないように匿名化された状態で渡され、解析の結果余った試料は破棄または国立国際医療研究センターに返却

され委託内容以外の目的で使われることはありません。

利用する試料と情報

試料： DNA検体

情報： (診断名や予後など簡単な臨床情報で、個人が特定されないもの)

研究参加への辞退に関して

試料・情報が本研究に用いられることについてご了承いただけない場合には研究対象としますので、下記のお問合せ先にお申し出ください。お申し出になられても、いかなる不利益も受けることはございませんので、ご安心ください。

お問い合わせ先

2010年12月10日から現在までの間に、京都大学医学部附属病院小児科において、

「先天性骨髄不全症候群の原因遺伝子解析」

「原発性免疫不全症の原因遺伝子の探索研究」

「遺伝性疾患診断のための網羅的解析およびバイオマーカー探索研究」

にご参加頂いた患者様については

京都大学医学部附属病院小児科 滝田順子(たきた じゅんこ)

電話 075-751-3297 FAX 075-752-2361

2014年02月17日から現在までの間に、京都大学医学部附属病院血液腫瘍内科・腫瘍生物学講座において、

「難治性造血器疾患の病態解明と診断向上を目的としたオミクス解析」

「造血器腫瘍における遺伝子異常の網羅的解析」

にご参加頂いた患者様については

京都大学医学部腫瘍生物学講座 小川誠司(おがわ せいし)

電話 075-753-9285 FAX 075-753-9282

研究期間

倫理審査承認日～西暦2023年3月31日

研究の対象となる方

「難治性造血器疾患の病態解明と診断向上を目的としたオミクス解析」 G1116

「造血器腫瘍における遺伝子異常の網羅的解析」 G608

「遺伝性疾患診断のための網羅的解析および バイオマーカー探索研究」
G1233

「原発性免疫不全症の原因遺伝子の探索研究」説明文書」 G457

「先天性骨髄不全症候群の原因遺伝子解析」 G388

にご参加いただき、包括同意に同意された方

研究計画書等の入手・閲覧方法・手続き等

あなたのご希望により、この研究に参加して下さった方々の個人情報の保護や、この研究の独創性の確保に支障がない範囲で、この研究の計画書や研究の方法に関する資料をご覧いただくことや文書でお渡しすることができます。ご希望される方は、どうぞ上記のお問合せ先にお申し出ください。

研究資金および利益相反に関して

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 難治性疾患実用化研究事業

開発代表者：国立国際医療研究センター 理事長総長 総長 国土 典宏

研究期間：令和2年度～令和4年度

また、本研究は、特定の企業からの資金提供を受けていません。本研究の実施にあたり、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。

研究責任者：

京都大学医学研究科腫瘍生物学講座 小川誠司（おがわ せいし）