ミトコンドリア病と診断あるいは その疑いがあるとされた患者さん、ご家族へ

医学研究実施のお知らせ

順天堂大医学部医学系研究等倫理委員会（臨床研究における倫理審査を行う委員会）の審査を受け、研究機関の許可を得て、以下の研究を実施しております。

研究の対象となる方（または代理人の方）で、この研究計画について詳しくお知りになりたい場合、又は試料や情報を患者登録制度に提供することをご了承いただけない場合は、2027 年 12 月 31 日迄に下記【問い合わせ先】へご照会ください。

【研究課題名】ミトコンドリア病の生化学診断、責任遺伝子解析、病態解明、患者レジストリと治療法の開発に関する研究

【研究の概要】

●研究の目的

ミトコンドリア病は小児科・新生児科領域における難病の一つで最も頻度の高い先天代謝異常症です。私たちはこの病気の診断、病態解明と治療法の開発に関する研究を埼玉医科大学倫理審査委員会の承認（No.482, 次いで 844）を受けて 2006 年から行ってきました。このたび J-MO Bank、難病プラットフォームおよび GENOMIT を用いた患者登録（レジストリ）を研究項目に加え、研究を開始しております。レジストリ制度を作る意義には以下の点が挙げられます。①ミトコンドリア病研究の進展・迅速化、②日本人に合った医療の提供、③臨床試験・治験に参加する機会が増加する可能性、④疾患の最新情報の入手、⑤より詳細なフォローによる健康管理。

●研究代表者

所属機関名：順天堂大学大学院医学研究科　難治性疾患診断・治療学

研究代表者名：村山　圭

●研究期間

研究機関長の実施許可日　～　2029 年 11 月 30 日まで、研究の実施を予定しています。

●対象となる方等

対象となる患者さん：

G1042：ミトコンドリア呼吸鎖複合体異常症の酵素診断と責任遺伝子解析)および

G1282：ミトコンドリア病の生化学診断、責任遺伝子解析、病態解明と治療法の開発に関する研究）で同意をいただき、病歴情報および検体（血液、皮膚等）のご提供をいただいた患者さん。

対象となる患者さんの数（2021 年 10 月 24 日現在）：研究全体（ 2956 例）

●研究に利用する試料、情報等

試料：皮膚線維芽細胞、臓器等
情報：病歴情報

●（該当する場合のみ）他の機関（検査会社等含む）へ試料や情報等を提供する場合
試料・情報は、匿名化された状態で生化学解析、遺伝子解析等の目的で解析機関に送付されます。
試料・情報を提供する方法：生化学解析、遺伝子解析等の結果やあなたの病歴情報は、順天堂大医学部医学系研究等倫理委員会で審査された医師がセキュリティが十分に確保されたサーバー（あなたのデータを保管する場所)に登録します。最初の登録先は J-MO Bank、次いで AMED（国立研究開発法人日本医療研究開発機構）で認可された難病プラットフォ-ム、およびミュンヘンの Holger Prokisch 博士を中心に運営される国際的ミトコンドリア病患者レジストリシステムである GENOMIT に登録させていただきます。登録されたデータを他の研究に役立てるために研究者に提供する場合は、氏名、電話番号などの個人情報を特定し得る情報を消して、代わりに新しく番号を付けた状態で行ないます。
試料・情報の一次提供先
情報：J-MO Bank 事務局(http://mo-bank.com/index.html)
ここで情報を整理し難病プラットフォームと GENOMIT に改めて送ります。
試料：共同研究機関より受領した試料は、生化学解析、遺伝子解析後、バイオレポジトリ用の生体試料として、順天堂大学、埼玉医科大学または/および千葉県こども病院）にて適切な条件下で保管します。

●試料・情報の管理について責任を有する者の氏名
研究代表者：順天堂大学大学院医学研究科　難治性疾患診断・治療学　村山　圭
京大病院における責任者：京都大学医学部附属病院　小児科　日衛嶋栄太郎

●研究資金・利益相反について
京都大学では運営費交付金を用いて実施します。
京都大学の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。

【問い合わせ先（対応時間：平日　9：00　～　17：00)】

京都大学医学部附属病院　小児科
担当者　　日衛嶋　栄太郎
（Tel）　075-751-3290
（E-mail）　hietaro@kuhp.kyoto-u.ac.jp

京都大学医学部附属病院 臨床研究相談窓口
（Tel）075-751-4748
（E-mail）ctsodan@kuhp.kyoto-u.ac.jp

※利用する情報等からは、氏名、住所、電話番号など、個人を特定できる情報は削除致します。
研究成果を学会や論文で発表する際も個人が特定できる情報は利用致しません。