

## 情報公開文書

### 1. 研究の名称

皮膚を構成する諸細胞の体細胞変異

### 2. 倫理審査と許可

京都大学大学院医学研究科・医学部及び医学部附属病院 医の倫理委員会の審査を受け、研究機関の長の許可を受けて実施しています。

### 3. 研究機関の名称・研究責任者の氏名

#### 1) 共同研究機関

Wellcome Sanger Institute, Peter Campbell, Head of Cancer, Ageing and Somatic Mutation, and Senior Group Leader

#### 2) 研究機関以外において、既存試料・情報の提供を行う者が含まれる場合は、当該者の氏名、当該者の所属する機関の名称(多数にわたる場合は提供を行う者全体に関する属性等)

なし

### 4. 研究の目的・意義

皮膚を構成するさまざまな細胞、特に表皮角化細胞、線維芽細胞、血管内皮細胞、リンパ球における体細胞変異の有無を解明する。変異が中立的なのか、それとも選択されているのかを解明する。変異シグネチャー解析により、変異の原因となる環境因子への暴露と変異の蓄積の関係を検討する。これらの知見は、発がんの前段階における細胞の進化、また、がん以外の疾患における体細胞変異の役割の理解につながる。さらに、重要な遺伝子を同定できた場合にはがんの予防、あるいはがん以外の疾患の新しい治療ターゲットの提唱につながる可能性がある。

### 5. 研究実施期間

研究機関の長の実施許可日から5年間

### 6. 対象となる試料・情報の取得期間

2019年1月1日から2023年 月 日(研究承認日)の間に、京都大学医学部附属病院皮膚科において、皮膚生検・手術をした患者さん

### 7. 試料・情報の利用目的・利用方法

皮膚サンプルからDNAを抽出し、共同研究施設に送ります。シーケンス解析し、体細胞変異を同定します。

### 8. 利用または提供する試料・情報の項目

試料：皮膚

情報：年齢、性別、診断名

### 9. 当該研究を実施する全ての共同研究機関の名称および研究責任者の職名・氏名

なし

### 10. 試料・情報の管理について責任を有する者の氏名または名称

椋島健治

### 11. 研究対象者またはその代理人の求めに応じて、研究対象者が識別される試料・情報の利用または他の研究機関への提供を停止すること及びその方法

ご自身の試料・情報を研究に利用されたくない方は、連絡先までその旨お知らせ頂ければ、解析対象から削除します。

12. 他の研究対象者等の個人情報および知的財産の保護等に支障がない範囲内での研究に関する資料の入手・閲覧する方法  
連絡先までお知らせいただければ研究計画書を提供いたします。
13. 研究資金・利益相反
  - 1) 研究資金の種類および提供者  
科研費 日本学術振興会
  - 2) 提供者と研究者との関係  
日本学術振興会は研究の企画、運営、解析、論文執筆に関与していません。
  - 3) 利益相反  
利益相反について、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。
16. 研究対象者等からの相談への対応
  - 1) 研究課題ごとの相談窓口  
京都大学 医学部附属病院 皮膚科 椋島健治  
(Tel) 075-751-3310
  - 2) 各研究機関における相談等窓口  
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](mailto:ctsodan@kuhp.kyoto-u.ac.jp)
  - 3) 遺伝カウンセリングに関する窓口(相談する場合のみ)  
京都大学医学部附属病院 遺伝子診療部  
(Tel) 075-751-4350 (受付時間 平日 13:00~16:30)