

## 別紙 1 情報公開文書ひな形

### 研究に関するお知らせ

「G0457 原発性免疫不全症の原因遺伝子の探索研究」

「G1233 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

当施設では倫理審査委員会の審査を受け「G0457 原発性免疫不全症の原因遺伝子の探索研究（2011年12月22日～）」、「G1233 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（2020年2月7日～）」という研究課題名の研究を実施しています。これらの研究ではご参加いただいた皆様から臨床情報と生体試料、遺伝子データをご提供いただきました。

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仮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、個人情報保護・取扱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仮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。

本研究は、研究代表機関である国立国際医療研究センターの倫理審査委員会による承認を受け、研究代表機関の長と共同研究機関の長の許可を受けたうえで実施されます。

#### 利用する試料と情報

試料： DNA検体

情報： (疾患名、生年月、性別、既往症、検査結果などの臨床情報)

#### 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せんので、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ありませんので、ご安心ください。

#### お問い合わせ先

< 京都大学大学院医学研究科発達小児科学 >

連絡担当者：井澤和司、吉田健司

所在地：〒606-8507 京都府京都市左京区聖護院川原町54

電話：075-751-3290 (対応可能時間：9時～17時)

E-mail：kizawa@kuhp.kyoto-u.ac.jp (井澤)

tayoshi@kuhp.kyoto-u.ac.jp (吉田)

< 京都大学の相談等窓口 >

京都大学医学部附属病院 臨床研究相談窓口

電話：075-751-4748 (対応可能時間：平日9時～12時、13時半～16時)

電子メール：ctsodan@kuhp.kyoto-u.ac.jp

研究期間

研究機関長の実施許可日～西暦2026年3月31日

利用または提供を開始する予定日

研究機関長の実施許可日

研究の対象となる方

- ・本研究に対する文書同意を得た方
- ・研究開始日～2023年3月31日の間にG457またはG1233にご参加いただいた方

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くだ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8年度

利益相反の状況については国立国際医療研究センター利益相反マネジメント委員会に報告し、その指示を受けて適切に管理しています。京都大学においては、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。

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  
国立国際医療研究センターおよび各共同研究施設の研究責任者  
(共同研究機関リスト参照)

本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  
共同研究機関、研究責任者

- 1) 国立研究開発法人 国立国際医療研究センター  
研究責任者: 國土 典宏 職名: 理事長総長  
研究分担者: 徳永勝士 職名: プロジェクト長
- 2) 国立研究開発法人 国立精神・神経医療研究センター  
研究責任者: 水澤英洋 職名: 理事長特任補佐  
研究責任者: 西野一三 職名: 神経研究所 疾病研究第一部 部長
- 3) 慶應義塾大学医学部  
研究責任者: 小崎健次郎 職名: 臨床遺伝学センター 教授
- 4) 国立大学法人東京大学  
研究責任者: 三井純 職名: プレシジョンメディシン神経学 特任准教授  
研究責任者: 戸田達史 職名: 医学部附属病院 教授  
研究責任者: 加藤元博 職名: 医学部附属病院 小児科 教授  
研究責任者: 小室一成 職名: 医学部附属病院 循環器内科 教授  
研究責任者: 張田 豊 職名: 医学部附属病院小児科 准教授  
研究責任者: 南谷 泰仁 職名: 医科学研究所 造血病態制御学分野 教授
- 5) 独立行政法人国立病院機構 東京医療センター  
研究責任者: 岩田岳 職名: 臨床研究センター 分子細胞生物学研究部 名誉分子細胞生物学研究部長
- 6) 国立大学法人東海国立大学機構 名古屋大学  
研究責任者: 荻朋男 職名: 環境医学研究所 教授  
研究責任者: 高橋義行 職名: 大学院医学系研究科 小児科学 教授
- 7) 国立大学法人大阪大学  
研究責任者: 朝野仁裕 職名: 大学院医学系研究科循環器内科学 特任准教授(常勤)

8) 国立研究開発法人 国立循環器病研究センター

研究責任者: 朝野仁裕 職名: ゲノム医療支援部 部長

9) 国立研究開発法人 国立成育医療研究センター

研究責任者: 松原洋一 職名: 理事

10) 公立大学法人横浜市立大学

研究責任者: 松本直通 職名: 大学院医学研究科 遺伝学 教授

研究責任者: 田中章景 職名: 大学院医学研究科神経内科学・脳卒中医学 教授

11) 国立大学法人京都大学

研究責任者: 小川誠司 職名: 大学院医学研究科 教授

研究責任者: 松田文彦 職名: 大学院医学研究科附属ゲノム医学センター 教授

研究責任者: 滝田順子 職名: 大学院医学研究科発達小児科学 教授

研究責任者: 半田知宏 職名: 大学院医学研究科呼吸不全先進医療講座 特定准教授

12) 国立大学法人九州大学

研究責任者: 北園孝成 職名: 九州大学病院消化器内科 教授

研究責任者: 磯部紀子 職名: 大学院医学研究院 神経内科学 教授

研究責任者: 大賀正一 職名: 大学院医学研究院 成長発達医学分野 教授

研究責任者: 村上祐介 職名: 大学病院 眼科 講師

13) 東京女子医科大学

研究責任者: 山本俊至 職名: 医学部 教授

研究責任者: 三浦 健一郎 職名: 腎臓小児科 准教授

14) 愛知医科大学

研究責任者: 祖父江元 職名: 学長

研究責任者: 中川未久 職名: 神経内科 医員助教

15) 聖マリアンナ医科大学

研究責任者: 山野嘉久 職名: 内科学脳神経内科 主任教授

研究責任者: 立石 敬介 職名: 消化器内科学 主任教授

16) 国立大学法人神戸大学

研究責任者: 野津寛大 職名: 大学院医学研究科内科系講座小児科学分野 教授

17) 東北大学病院

研究責任者: 角田洋一 職名: 消化器内科 病院講師

研究責任者: 内田奈生 職名: 小児科・助教

18) 群馬大学医学部附属病院

研究責任者: 石毛崇 職名: 小児科 講師

研究責任者: 小川孔幸 職名: 血液内科 講師

19) 杏林大学医学部付属病院

研究責任者: 久松理一 職名: 消化器内科 教授

20) 順天堂大学医学部附属順天堂医院

研究責任者: 工藤孝広 職名: 小児科・思春期科 先任准教授

21) 札幌医科大学附属病院

研究責任者: 仲瀬裕志 職名: 消化器内科 教授

研究責任者: 櫻井晃洋 職名: 医学部遺伝医学 教授

研究責任者: 長岡由修 職名: 医学部 小児科学講座 助教

22) 地方独立行政法人 宮城県立こども病院

研究責任者: 虻川大樹 職名: 総合診療科・消化器科 副院長・科長

23) 独立行政法人国立病院機構 長崎医療センター

研究責任者: 中村稔 職名: 客員研究員

24) 独立行政法人国立病院機構 沖縄病院

研究責任者: 諏訪園秀吾 職名: 脳・神経・筋疾患センター長

25) 学校法人川崎学園 川崎医療福祉大学 川崎医科大学附属病院

研究責任者: 升野光雄 職名: 医療福祉学部 医療福祉学科 特任教授  
病院長付特任副部長

26) 山梨大学医学部附属病院

研究責任者: 矢ヶ崎英晃 職名: 小児科遺伝子疾患診療センター 特任准教授

27) 国立大学法人愛媛大学

研究責任者: 江口真理子 職名: 大学院医学系研究科小児科学講座 教授

28) 東京慈恵会医科大学

研究責任者: 林孝彰 職名: 眼科学講座 准教授

29) 近畿大学

研究責任者: 國吉一樹 職名: 医学部 眼科学教室 准教授

30) 国立大学法人千葉大学

研究責任者: 三浦玄 職名: 大学院医学研究院眼科学 講師

研究責任者: 市川 智彦 職名: 医学部附属病院 遺伝子診療部 部長

31) 国立大学法人弘前大学

研究責任者: 伊藤悦朗 職名: 大学院医学研究科地域医療学講座 特任教授

研究責任者: 上野 真治 職名: 眼科学講座 教授

32) 国立大学法人東海国立大学機構 岐阜大学

研究責任者: 下畑亨良 職名: 大学院医学系研究科 脳神経内科学分野 教授

33) 久留米大学病院

研究責任者: 渡邊順子 職名: 小児科学講座 教授

研究責任者: 田中 征治 職名: 小児科学講座 講師

34) 国立大学法人徳島大学

研究責任者: 和泉唯信 職名: 大学院医歯薬学研究部臨床神経科学分野 教授

研究責任者: 漆原真樹 職名: 小児科・教授

35) 国立大学法人宮崎大学

研究責任者: 杉山崇史 職名: 医学部附属病院 脳神経内科 助教

36) 産業医科大学

研究責任者: 足立弘明 職名: 神経内科学講座 教授

研究責任者: 近藤寛之 職名: 眼科学教室 教授

研究責任者: 保科隆之 職名: 小児科 准教授

37) 自治医科大学

研究責任者: 小坂仁 職名: 小児科学 教授

38) 昭和大学

研究責任者: 加藤光広 職名: 医学部 教授

39) 国立大学法人信州大学

研究責任者: 関島良樹 職名: 医学部内科学第三教室 教授

40) 国立大学法人北海道大学

研究責任者: 矢部一郎 職名: 大学院医学研究院 教授

研究責任者: 岡本 孝之 職名: 小児科 診療講師

41) 埼玉県立小児医療センター

研究責任者: 南部隆亮 職名: 消化器・肝臓科 医長

研究責任者: 藤永周一郎 職名: 腎臓科 科長兼副部長

42) 岡山大学

研究責任者: 石浦浩之 職名: 脳神経内科 教授

43) 金沢大学

研究責任者: 川野 充弘 職名: 附属病院 先端医療開発センター 特任教授

研究責任者: 伊川泰広 職名: 小児科 准教授

44) 呉医療センター

研究責任者: 倉重毅志 職名: 脳神経内科 医長

研究責任者: 河野 博孝 職名: 消化器内科 科長

45) 三重大学

研究責任者: 平山 雅浩 職名: 医学部附属病院 小児科 教授

研究責任者: 岡本 隆二 職名: 臨床研修・キャリア支援部 教授

46) 和歌山県立医科大学

研究責任者: 島 友子 職名: 小児科 講師

47) 公立大学法人 名古屋市立大学

研究責任者: 齋藤伸治 職名: 大学院医学研究科新生児・小児医学分野 教授

48) 愛知県医療療育総合センター中央病院

研究責任者: 稲葉美枝 職名: 小児内科・遺伝診療科 部長

49) 新潟大学

研究責任者: 池内 健 職名: 医歯学総合病院 教授

50) 滋賀医科大学

研究責任者: 澤井俊宏 職名: 小児科学講座 講師

51) 大阪市立総合医療センター

研究責任者: 藤丸季可 職名: 小児総合診療科 部長

52) 大阪母子医療センター

研究責任者: 山村なつみ 職名: 腎・代謝科・副部長

53) 東京都立小児総合医療センター

研究責任者: 幡谷 浩史 職名: 腎臓・リウマチ膠原病科 部長

54) 福岡市立こども病院

研究責任者: 郭 義胤 職名: 腎疾患科 科長

55) 聖隷浜松病院

研究責任者: 山本雅紀 職名: 小児腎臓科部長

56) 琉球大学病院

研究責任者: 中西 浩一 職名: 小児科教授

57) 帝京大学

研究責任者: 田中 篤 職名: 医学部内科学講座 教授

58) あいち小児保健医療総合センター

研究責任者: 藤田 直也 職名: 腎臓科 副センター長

59) (独) 国立病院機構 金沢医療センター

研究責任者: 太田 和秀 職名: 教育研修部 部長

研究責任者: 小村 卓也 職名: 消化器内科 医長

60) 愛仁会高槻病院

研究責任者: 石森 真吾 職名: 小児科 医長

61) 国立大学法人佐賀大学

研究責任者: 岡 政史 職名: 医学部小児科 助教

研究責任者: 野出 孝一 職名: 循環器内科 教授

研究責任者: 小池 春樹 職名: 脳神経内科 教授

62) 福島県立医科大学

研究責任者: 細矢 光亮 職名: 小児科学講座 教授

63) 兵庫県立こども病院

研究責任者: 貝藤 裕史 職名: 腎臓内科 部長

64) 国立病院機構北海道医療センター

研究責任者: 荒木 義則 職名: 小児科 医長

65) 日本赤十字社愛知医療センター名古屋第二病院

研究責任者: 後藤 芳充 職名: 小児腎臓科 部長

66) 愛媛県立中央病院

研究責任者: 永井 功造 職名: 小児科 医監部長

67) 聖路加国際病院

研究責任者: 長谷川 大輔 職名: 小児科 医長

68) 横浜市立大学附属市民総合センター

研究責任者: 稲葉 彩 職名: 小児科 講師

69) 国立病院機構まつもと医療センター

研究責任者: 古田 清 職名: 消化器内科 医師

70) 国立病院機構愛媛医療センター

研究責任者: 廣岡 可奈 職名: 消化器内科 医師

71) 国立病院機構旭川医療センター



研究責任者: 横浜 吏郎 職名: 臨床研究部 遺伝子研究室長

72) 国立病院機構岡山医療センター

研究責任者: 万波 智彦 職名: 消化器内科 医長

73) 国立病院機構嬉野医療センター

研究責任者: 有尾 啓介 職名: 消化器肝臓内科 医長

74) 国立病院機構京都医療センター

研究責任者: 岩本 諭 職名: 消化器肝臓内科 医長

75) 国立病院機構九州医療センター

研究責任者: 國府島 庸之 職名: 消化器肝臓内科 医長

76) 国立病院機構九州がんセンター

研究責任者: 杉本 理恵 職名: 消化器・肝胆膵内 部長

77) 国立病院機構熊本医療センター

研究責任者: 杉 和洋 職名: 消化器内科 部長

78) 国立病院機構高崎総合医療センター

研究責任者: 長沼 篤 職名: 消化器内科 部長

79) 国立病院機構渋川医療センター

研究責任者: 蒔田 富士雄 職名: 消化器内科 院長

80) 国立病院機構小倉医療センター

研究責任者: 佐藤 丈顕 職名: 肝臓内科肝臓病センター 部長

81) 国立病院機構信州上田医療センター

研究責任者: 藤森 尚之 職名: 消化器内科 医師

82) 国立病院機構信州西埼玉中央病院

研究責任者: 二上 敏樹 職名: 消化器内科 部長

83) 国立病院機構大阪医療センター

研究責任者: 阪森 亮太郎 職名: 消化器内科 科長

84) 国立病院機構大分医療センター

研究責任者: 山下 勉 職名: 消化器内科 部長

85) 国立病院機構東名古屋病院

研究責任者: 高橋 宏尚 職名: 消化器内科 医長

86) 国立病院機構南和歌山医療センター

研究責任者: 小原 俊央 職名: 内科 医師

87) 国立病院機構別府医療センター

研究責任者: 鶴田 悟 職名: 消化器内科 部長

88) 国立病院機構名古屋医療センター

研究責任者: 島田 昌明 職名: 地域医療連携・患者支援センター 部長

89) 北里大学病院

研究責任者: 石倉 健司 職名: 小児科 教授

90) 公益財団法人大原記念倉敷中央医療機構 倉敷中央病院

研究責任者: 綾 邦彦 職名: 小児科 部長

91) 高知大学医学部

研究責任者: 久保 亨 職名: 老年病・循環器内科学 講師

92) 熊本大学

研究責任者: 辻田 賢一 職名: 循環器内科学 教授

93) 富山大学

研究責任者: 廣野 恵一 職名: 医学部小児科 講師

94) 国際医療福祉大学

研究責任者: 田村 雄一 職名: 循環器内科学 教授

95) 大阪急性期・総合医療センター

研究責任者: 渡部 徹也 職名: 心臓内科 主任部長

96) 国立病院機構千葉東病院

研究責任者: 今澤 俊之 職名: 統括診療部 統括診療部長

97) 大阪医科薬科大学

研究責任者: 芦田 明 職名: 小児科学 教授

98) 浜松医科大学

研究責任者: 北形 綾一 職名: 医学部附属病院小児科 診療助教

99) 埼玉医科大学

研究責任者: 篠田 啓 職名: 眼科 教授

100) 京都府立医科大学大学院

研究責任者: 笠井 高士 職名: 脳神経内科学 准教授

101) 一宮市立市民病院

研究責任者: 田村 拓也 職名: 脳神経内科 部長

102) 奈良県立医科大学

研究責任者: 彦惣 俊吾 職名: 循環器内科 教授

103) 焼津市立総合病院

研究責任者: 酒井 直樹 職名: 焼津市立総合病院副院長兼脳神経内科科長

104) 国立病院機構兵庫中央病院

研究責任者: 二村 直伸 職名: 脳神経内科 副院長

研究責任者:

京都大学大学院医学研究科 腫瘍生物学講座 小川誠司

京都大学大学院医学研究科 発達小児科学 滝田順子

