| | |
|---|---|
| 研究課題名 | 診断困難な遺伝性疾患を対象としたゲノム・発現解析手法の確立 |
| 研究責任者 | 京都大学大学院医系科学研究科 発達小児科学 講師　井澤和司 |
| 研究期間 | 実施許可日　～　2035 年　3 月　31 日 |
| 研究の対象 | 2000 年 4 月 1 日～2026 年 6 月 30 日の間に京都大学医学部附属病院小児科に受診された遺伝性疾患（主に、免疫不全症、自己炎症性疾患、自己免疫疾患、膠原病患者などの免疫に関与する疾患、内分泌疾患、神経疾患、血友病など）の方で、遺伝子変異が同定されなかった方 |
| 研究の目的・方法 | 研究目的：ゲノム解析手法の見直しおよび、RNA やタンパク質の網羅的解析を統合した新たな診断法の開発に取り組むことで、遺伝子変異の同定率の向上を目指します。<br>研究の方法：研究対象者の遺伝情報データ（ご参加いただいた 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」あるいは G457「原発性免疫不全症の原因遺伝子の探索研究」）にて得られた）を使用して、遺伝子解析を行います。また、ご参加いただいた E2014-9126「原発性免疫不全症における遺伝要因の研究」にて得られた血液の残余分を使用して、RNA やタンパク質の解析をします。 |
| 研究に用いる試料・情報の種類 | 情報：年齢、性別、病歴、血液検査結果等<br>試料：遺伝情報や血液 |
| 外部への試料・情報の提供 | ・Franklin を用いた遺伝情報データ解析は、特定の関係者以外がアクセスできない状態でシステムを用いて行います。Franklin は日本に設置されたサーバーを用いており、データは日本から流出しません。<br>・RNA・タンパク質解析用の試料はかずさ DNA 研究所に郵送します。<br>・共同研究機関への遺伝子解析や RNA・タンパク質解析の結果返却は、パスワードが設定されたクラウドファイルを経由して行います。<br>・本研究を通して疾患発症の原因となる遺伝子変異が同定された場合、その結果を日本原発性免疫不全症データベース（PIDJ2.0）の難病プラットフォームに登録します。登録は広島大学が行います。 |
| 利用または提供を開始する予定日 | 京都大学における実施許可日（2024 年 7 月 23 日）以降 |
| 個人情報の保護 | 試料・情報を提供する前に、氏名・生年月日・住所等の特定の個人 |

| | |
|---|---|
| | を識別できる記述を削除し代わりに研究用の番号を付け、どなたのものか分からないよう加工した上で提供します。個人と連結させるための対応表は、本院の研究責任者が保管・管理します。 |
| 研究組織 | 本学の研究責任者<br>京都大学大学院医系科学研究科発達小児科　講師　井澤和司<br>（研究機関の長　京都大学医学部附属病院　髙折晃史）<br><br>研究代表機関、代表者<br>広島大学大学院医系科学研究科小児科　教授　岡田賢<br><br>共同研究機関、責任者<br>日本免疫不全・自己炎症学会　森尾　友宏<br>北海道大学、植木将弘<br>東北大学、新妻秀剛<br>金沢大学、和田泰三<br>防衛医科大学校、今井耕輔<br>東京科学大学、金兼弘和<br>岐阜大学、大西秀典<br>京都大学、井澤和司<br>九州大学、石村匡崇<br>久留米大学、西小森隆太<br>かずさ DNA 研究所、小原收<br>国立成育医療研究センター、森田英明 |
| 研究資金・利益相反 | この研究は、公的研究費（「AMED、原発性免疫不全症の診断率向上に向けた CD45 陽性細胞を用いたマルチオミックス解析の開発、岡田賢」「AMED、網羅的ゲノム解析のデータ二次利用に基づく原発性免疫不全症の広域診断体制構築に直結するエビデンス創出研究、岡田賢」）により実施します。特定の企業からの資金は一切用いません。また、利益相反にないことについて、「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されております。 |
| 研究への利用を辞退する場合の連絡先・お問合せ先 | 研究に試料・情報が用いられることについて、研究の対象となる方もしくはその代諾者の方にご了承いただけない場合は、研究対象としませんので下記の連絡先までお申し出ください。なお、お申し出による不利益が生じることはありません。ただし、すでにこの研究 |

| | |
|---|---|
| | の結果が論文などで公表されている場合には、提供していただいた情報や試料に基づくデータを結果から取り除くことが出来ない場合があります。なお公表される結果には、特定の個人が識別できる情報は含まれません。<br>また、本研究に関するご質問等あれば下記連絡先までお問い合わせください。ご希望があれば、他の研究対象者の個人情報等の保護や研究の独創性確保に支障がない範囲内で、研究計画書および関連書類を閲覧することができますので、お申し出ください。<br><br>１）研究課題への相談窓口<br>京都大学医学部附属病院　小児科 講師　井澤和司<br>〒　606-8507 京都市左京区聖護院川原町 54<br>電話番号：075-751-3290（小児科医局）<br>(E-mail) kizawa@kuhp.kyoto-u.ac.jp<br><br>２）京都大学の苦情等の相談窓口<br>京都大学医学部附属病院　臨床研究相談窓口<br>電話番号： 075-751-4748<br>(E-mail) ctsodan@kuhp.kyoto-u.ac.jp<br><br>３）遺伝カウンセリングに関する窓口<br>京都大学医学部附属病院　遺伝子診療部<br>（Tel）075-751-4350（受付時間　平日　13：00～16：30） |