

医学研究実施のお知らせ

埼玉医科大学病院 IRB（臨床研究における倫理審査を行う委員会）の審査を受け、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、2024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、新しい倫理指針に対応する形で新規課題として申請いたしました。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：埼玉医科大学 ゲノム医療科/小児科

研究代表者名：大竹 明

●研究期間

承認日 ～ 2026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：No. 482（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 No. 844（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）、当院では（141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、埼玉医科大学病院 IRB 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ーム、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、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。

【問い合わせ先(対応時間：平日 9:00 ~ 17:00)】

埼玉医科大学病院 ゲノム医療科/小児科

研究責任者：大竹 明

電話：049-276-1218

※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。

遺伝子診断・iPS 細胞研究への協力の同意文書

埼玉医科大学病院長 殿
埼玉医科大学ゲノム医療科/小児科 大竹 明 殿

(西暦) 年 月 日

私は、今回の研究 (研究題目 : 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) について、

説明者 (氏名 : _____) より説明文書を用いて説明を受け、以下の項目について十分理解しました。

説明を受け理解した項目 (□の中にご自分でレを付けて下さい。)

遺伝子診断

- 遺伝子診断を行うこと
- 遺伝子診断研究への協力は自らの意志で行うものであり、希望すればいつでも中止できること
- 研究の目的
- 研究の方法
 - エキソーム (全エクソン) 解析を行うこと
 - エキソーム解析で異常が見つからない場合、全ゲノムシーケンス解析を行うこと
 - エキソーム・全ゲノムシーケンスのデータが誰のものか判らないようにした上で解析のために共同研究機関との間で共有する可能性があること
- 希望すれば、研究計画書を閲覧できること
- 検体提供者にとって、利益または不利益が生じる可能性があること
- 個人情報厳重に管理されること
- 遺伝子診断の結果は、知りたいという希望があった場合にのみ、本人だけに知らせること (場合によっては、代理人に知らせる)
- 目的とする遺伝子以外にも病気の原因となり得る遺伝子・染色体異常が見つかる可能性もあるが、その場合に開示を希望
 - する
 - しない
- 遺伝子診断結果は、その結果が誰のものであるかが判らないようにして学術発表する可能性があること
- 遺伝子診断の研究から知的財産権が生じた場合は、検体提供者には属しないこと
- 遺伝子診断研究が終了した後の検体の取扱について
- 遺伝子診断の費用負担について
- 希望すれば、遺伝カウンセリングが受けられること

iPS 細胞研究

- 同意の自由・同意撤回の自由について
- 研究計画が倫理委員会で承認されたものであること
- 研究の目的
- 研究の実施体制
- 研究の方法
- 組織の採取 (_____ からの採取に同意)
- 作成した iPS 細胞の使用
- 遺伝子解析研究に加えて iPS 細胞研究が必要な理由
- 個人情報の保護について
- 皮膚細胞の他施設への譲渡と他施設での iPS 細胞の研究について

