

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

研究・実務責任者 所属 リウマチ科 職名 部長
氏名 中岸 保夫
連絡先電話番号 078-945-7300

このたび当院では、上記のご病気で入院・通院されていた患者さんの診療情報を用いた下記の研究を実施いたしますので、ご協力をお願いいたします。この研究を実施することによる患者さんへの新たな負担は一切ありません。また患者さんのプライバシー保護については最善を尽くします。本研究への協力を望まれない患者さんは、その旨、中岸までご連絡をお願いします。

1 対象となる方

倫理審査委員会承認後～2025年2月7日までの間に、当院にて発症に遺伝的素因がある、もしくは関連が疑われる疾患の患者とその親族。臨床症状から遺伝性疾患が疑われるが、既知の疾患に当てはまらない患者。

2 研究課題名

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

3 研究実施機関

研究代表：京都大学

共同研究施設：全国50カ所以上の大学や病院

4 本研究の意義、目的、方法

小児期に発症する多くの疾患は、発症に遺伝子異常が関与しているが、希少難病の場合や、非典型的な症状を呈する場合には、しばしば診断が困難である。それらの中には、早期に診断することができれば、適切な治療により予後が大きく改善する患者も含まれている。しかしながら、このような診断困難な患者に対して、保険で承認されている遺伝子解析は限定的です。

この研究では、患者さんやその親族から頂いた血液あるいは他の生体試料からDNA、RNA、蛋白などを抽出し、次世代シーケンサーを用いて網羅的遺伝子解析を行い、病気に関連する遺伝子を探します。またその遺伝子がどのように機能しているのかを、患者および親族の細胞や細胞株を用いて解析します。

5 協力をお願いする内容

観察項目；カルテ情報

採血；通常の診療で血液検査をする際に、5-20mL程度の血液を余分に採取させていただきます。又は

毛根や爪、頬粘膜などの生体試料を解析に使用させて頂くこともあります。

6 本研究の実施期間

登録期間：臨床研究等倫理審査委員会承認後～2025年2月7日

7 プライバシーの保護について

- 1) 本研究で取り扱う患者さんの個人情報、氏名と患者番号のみです。その他の個人情報（住所、電話番号など）は一切取り扱いません。
- 2) 本研究で取り扱う患者さんの診療情報は、個人情報をすべて削除し、第三者にはどなたのものかわからないデータ（匿名化データ）として使用します。
- 3) 患者さんの個人情報と匿名化データを結びつける情報（連結情報）は、本研究の個人情報管理者が研究終了まで厳重に管理し、研究の実施に必要な場合のみに参照します。また、研究終了時に完全に抹消します。
- 4) なお連結情報は当院内のみで管理し、他の共同研究機関等には一切開示いたしません。

8 お問い合わせ

本研究に関する質問や確認のご依頼は、下記へご連絡下さい。

リウマチ科 科長 中岸 保夫 連絡先電話番号 078-945-7300 (平日9:00-17:00)

以上