

西暦 2021 年 2 月 17 日

人を対象とする医学系研究に関する情報の公開について

当センターでは、下記の研究を実施しております。この研究は、「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」に基づいて、研究対象者となられる方から同意をいただくことに代えて、情報を公開することにより実施しております。この研究に関するお問い合わせ、研究参加への拒否依頼などがありましたら、下記の問い合わせ先までご連絡ください。

記

研究機関名	地方独立行政法人 大阪府立病院機構 大阪母子医療センター
研究課題名	未診断疾患イニシアチブ (Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases(IRUD)) :希少未診断疾患に対する診断プログラムの開発に関する研究
研究代表者 氏名・所属機関	国立研究開発法人国立精神・神経医療研究センター 理事長 水澤 英洋
研究責任者 氏名・所属部署	地方独立行政法人 大阪府立病院機構 大阪母子医療センター 遺伝診療科/研究所 岡本伸彦
研究対象者 (研究対象者等が自身が対象者であると容易に知り得るように記載)	「原因不明遺伝子関連疾患の全国横断的症例収集・バンキングと網羅的解析 (IRUD-P)」研究に参加された患者さんとそのご家族 「希少未診断疾患に対する診断プログラムの開発に関する研究 (IRUD)」研究に 2021 年 2 月 17 日 (この申請承認の決定日) までに参加された患者さんとそのご家族
研究期間	2015 年 10 月 2 日～2024 年 3 月 31 日
研究目的・方法 (意義、目的、方法、試料等の二次利用等)	<p>未診断疾患の現状の把握、未診断疾患に対する医療機関間の連携を含む診断スキームの構築、未診断患者とかかりつけ医への本研究の周知と得られた診断情報の提供、臨床情報・遺伝学的情報・診断結果等を含むデータベースと管理運営体制の構築を推進します。これらの活動により、新規疾患原因遺伝子の発見、未診断患者に対する必要な鑑別診断や新規疾患概念の確立とともに、治療薬シーズの創出にも貢献することが期待されます。また、他の難病研究と緊密に連携するとともに、諸外国の希少疾患や未診断疾患の研究とも国際協力を進めていきます。</p> <p>そのため、「原因不明遺伝子関連疾患の全国横断的症例収集・バンキングと網羅的解析 (IRUD-P)」研究、及び「希少未診断疾患に対する診断プログラムの開発に関する研究 (IRUD)」研究に参加いただき、診断のために採取させていただきました血液等の試料、及び臨床情報・遺伝子情報等を匿名化したままで「難病バイオバンク」(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研究開発：研究代表者 国立国際医療研究センター理事長・総長 国土 典宏) に提供し、データベースに登録させていただきます。また、確定診断のついた症例については、病的バリエーションデータベースに登録させていただきます。また、海外の類似希少・未診断症例照会システムと要約情報を共有し、登録され、データは非制限公開され、これによって希少・未診断疾患患者に関する研究開発に貢献します。</p>

研究に用いられる試料・情報の項目や種類	採取した試料・臨床情報（年齢、性別、既往症、家族歴、生活歴、発症年齢、初発症状、経過、身体所見、検査所見、臨床評価スケールなど）、遺伝子情報
外部への試料・情報の提供	すでに説明文書でご説明させていただいたとおり、研究対象者個人を識別できる情報（研究対象者氏名、住所、電話番号、カルテ番号など）は記載せず、匿名化番号をつけて匿名化した試料・情報を IRUD に提供しています。そこから匿名化したまま「難病バイオバンク」に提供されます。個人と匿名化番号をつなげる対応表は、研究責任者が厳重に管理しています。

研究機関名	研究責任者	役職
国立精神・神経医療研究センター	水澤 英洋	理事長
札幌医科大学医学部遺伝医学	櫻井 晃洋	教授
北海道大学病院小児科学分野	中村 明枝	助教
旭川医科大学・教育センター	蒔田 芳男	教授
秋田大学大学院医学系研究科小児科学講座	高橋 勉	教授
東北大学大学院医学系研究科小児病態学分野	呉 繁夫	教授
千葉大学・医学部附属病院遺伝子診療部	市川 智彦	教授
東京医科歯科大学大学院医歯学総合研究科発生発達病態学分野	森尾 友宏	教授
東京大学医学部附属病院小児科	藤尾 圭志	教授
国立成育医療研究センター研究所・小児科	松原 洋一	研究所長
慶應義塾大学医学部臨床遺伝学センター	小崎 健次郎	教授
東京女子医科大学附属遺伝子医療センター	山本 俊至	教授
東京都立小児総合医療センター・臨床研究支援センター	本田 雅敬	臨床研究アドバイザー
神奈川県立こども医療センター遺伝科	黒澤 健司	部長
横浜市立大学大学院医学研究科遺伝学	松本 直通	教授
新潟大学医歯学総合研究科腎・膠原病内科学	成田 一衛	教授
金沢大学医薬保健研究域医学系小児科	渡邊 淳	教授
信州大学医学部遺伝医学教室	古庄 知己	教授・センター長
山梨大学大学院総合研究部医学部小児科	矢ヶ崎 英晃	准教授
浜松医科大学小児科	緒方 勤	教授
名古屋大学大学院医学系研究科小児科学	高橋 義行	教授
名古屋市立大学大学院医学研究科新生児・小児医学分野	齋藤 伸治	教授
藤田医科大学総合医科学研究所分子遺伝学	倉橋 浩樹	教授
大阪市立大学大学院医学研究科発達小児医学分野	瀬戸 俊之	准教授
大阪大学大学院医学系研究科情報統合医学	大藪 恵一	教授
国立循環器病研究センターゲノム医療部門	細田 公則	部門長
大阪母子医療センター遺伝診療科	岡本 伸彦	主任部長・研究所長
京都大学大学院医学研究科医療倫理学・遺伝医療学	小杉 眞司	教授

神戸大学大学院医学研究科内科系講座・小児科学分野	飯島 一誠	教授
鳥取大学医学部付属病院脳神経小児科/遺伝子診療科	前垣 義弘	教授
川崎医療福祉大学医療福祉学部医療福祉学科	升野 光雄	教授
広島大学大学院医歯薬保健学研究科小児科学	岡田 賢	教授
徳島大学大学院医歯薬学研究部医科学部門内科系臨床神経科学分野	瓦井 俊孝	講師
愛媛大学大学院医学系研究科小児科学講座	江口 真理子	准教授
長崎大学原爆後障害医療研究所人類遺伝学	吉浦 孝一郎	教授
熊本大学大学院生命科学研究部神経内科学分野	植田 光晴	教授
琉球大学大学院医学研究科育成医学講座	知念 安紹	准教授
沖縄県立南部医療センター・こども医療センター	當間 隆也	医師
沖縄南部療育医療センター	當山 潤	医師
筑波大学医学医療系神経内科学	玉岡 晃	教授
北里大学大学院医療系研究科臨床遺伝医学	高田 史男	教授
久留米大学医学部小児科	渡邊 順子	准教授
埼玉医科大学小児科	大竹 明	教授
群馬県立小児医療センター遺伝科	山口 有	部長
獨協医科大学病院小児科	鈴木 宏	准教授
愛知県医療療育総合センター	水野 誠司	副部長
倉敷中央病院遺伝診療部	二宮 伸介	主任部長
福岡大学医学部小児科	廣瀬 伸一	教授
済生会横浜市東部病院小児肝臓消化器科	乾 あやの	部長
鹿児島市立病院小児科	野村 裕一	部長
自治医科大学小児科学/ 自治医科大学とちぎ子ども医療センター小児科	小坂 仁	教授
国立病院機構三重病院小児科	藤澤 隆夫	院長
研究計画書などの研究関連資料の入手方法、または閲覧方法	本研究の研究対象者(等)が、研究計画書及び研究の方法に関する資料を入手または閲覧をご希望される場合、他の研究対象者の個人情報及び知的財産の保護等に支障のない範囲で入手、または閲覧ができます。下記の間合せ先までご連絡ください。	
個人情報の開示に係る手続き	本研究の研究対象者(等)から、個人情報の開示の求めがあった場合、保有する個人情報のうちその本人に関するものに限って、地方独立行政法人大阪府立病院機構 個人情報の取扱及び管理に関する規程に基づいて、開示手続きをとりますので、下記の間い合わせ先までご連絡下さい。	
照会先および研究への利用を拒否する場合の連絡先	地方独立行政法人大阪府立病院機構大阪母子医療センター 遺伝診療科 岡本 伸彦 電話 0725-56-1220 (代表) IRUD コーディネーティングセンター 国立研究開発法人 国立精神・神経医療研究センター 責任者：水澤英洋 事務局：高橋祐二 住所：〒187-8551 東京都小平市小川東町 4-1-1 電話：042-346-3570	