

西暦 2020 年 11 月 26 日

ヒトゲノム・遺伝子解析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、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究」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、下記の間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	Noonan 症候群類縁疾患の遺伝子解析研究
研究代表者 氏名・所属機関	青木 洋子 (東北大学大学院医学系研究科 遺伝医療学分野教授)
研究責任者 氏名・所属部署	大阪母子医療センター 遺伝診療科/研究所 主任部長/所長 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)	臨床的に Noonan 症候群・LEOPARD 症候群・Costello 症候群・Cardio-facio-cutaneous 症候群など Noonan 症候群類縁疾患が疑われる患者さんとその家族。あるいは症状の一部がこれらの疾患に一致している先天奇形症候群。モザイクが疑われる疾患も含む。
研究期間	研究実施許可後～2025 年 6 月 30 日
研究目的・方法 (意義、目的、方法、試料等の二次利用等)	Noonan 症候群・LEOPARD 症候群・Costello 症候群・CFC 症候群は顔貌異常・心奇形・精神遅滞を主症状とする先天奇形症候群です。臨床症状の組み合わせにより臨床的に診断される症候群で、生化学的マーカー等も存在しないため、診断をつけることが難しい疾患でした。これまでに Noonan 症候群・LEOPARD 症候群の原因として PTPN11、SOS1, KRAS, RAF-1, NRAS, SHOC2 遺伝子、Costello 症候群の原因として HRAS、CFC 症候群の原因として KRAS、BRAF、MEK1/2 が同定され遺伝子診断が可能になりました。その一方、これらの疾患がうたがわれても遺伝子変異が見つかる例は全患者の約 40%にとどまり新しい原因遺伝子の存在が示唆されています。ヌーナン症候群類縁疾患の原因遺伝子の遺伝子解析を行うとともに、遺伝子診断にて遺伝子変異が同定されない患者について候補遺伝子検索を行い新しい原因遺伝子を明らかにすることを目的とします。大阪母子医療センターは研究について説明文書で説明し、同意文書にて同意をえて採取した血液 2 CC (余分検体) を匿名化して東北大学に提供します。東北大学で遺伝学的検査を行います。また、東北大学からゲノム DNA を国立成育医療研究センター研究所に送付し網羅的エピゲノム解析を行います。以前、この研究でご提供いただきました試料の一部についても網羅的エピゲノム解析を行い、さらに原因の検索を行います。
研究に用いられる試料・情報の項目や種類	定期血液検査の際に余分にいただいた血液 2 cc とカルテ番号、生年月日、臨床情報などを匿名化して東北大学に提供します。生年月日は、他研究実施機関から提供されるものと重複をさけるために必要な情報です。

<p>外部への試料・情報の提供</p>	<p>個人情報を含むデータの提供は、特定の関係者以外がアクセスできない状態で、ロックをかけ、個人情報の流出に万全の注意をはらい電子的に配信します。血液は冷凍して代表研究者へ郵送します。また、個人情報を含む対応表や情報等は、当センターの研究責任者が保管・管理します。また、東北大学において、機関の規程にそって厳重に管理いたします。</p>
<p>研究組織</p>	<p>研究代表者 青木 洋子 (東北大学大学院医学系研究科 遺伝医療学分野教授) 母子医療センター研究責任者 岡本 伸彦 (大阪母子医療センター 遺伝診療科/研究所 主任部長/所長) 植田紀美子 (大阪母子医療センター 遺伝診療科 副部長) 西恵理子 (大阪母子医療センター 遺伝診療科 副部長) 長谷川結子 (大阪母子医療センター 遺伝診療科 医員) 新堀哲也 (東北大学大学院医学系研究科 遺伝医療学分野準教授、検体の採取・解析・遺伝カウンセリング) 井上彩 (東北大学大学院医学系研究科 神経内科学大学院生) 永井康貴 (東北大学大学院医学系研究科 遺伝医療学大学院生) 堅田有宇 (東北大学大学院医学系研究科 小児病態学大学院生) 中山啓子 (東北大学大学院医学系研究科 細胞増殖分野教授) 舟山亮 (東北大学大学院医学系研究科 細胞増殖分野教授) 城田松之 (東北大学大学院医学系研究科 細胞増殖分野助教授) 川目裕 (東北大学東北メディカル・メガバンク機構遺伝子診療支援・遺伝カウンセリング分野教授) 秦健一郎 (国立成育医療研究センター研究所 周産期病態研究部) 河合智子 (国立成育医療研究センター研究所 周産期病態研究部) 黒澤健司 (神奈川県立こども医療センター 遺伝科 部長) 大橋博文 (埼玉県立小児医療センター、遺伝科 部長) 水野誠司 (愛知県心身障害者コロニー中央病院 部長) 緒方勤 (浜松医科大学小児科 教授)</p>
<p>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</p>	<p>本研究の研究対象者が、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。</p>
<p>個人情報の開示に係る手続き</p>	<p>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。</p>
<p>照会先および研究への利用を拒否する場合の連絡先</p>	<p>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 遺伝診療科主任部長 岡本伸彦 電話 0725-56-1220 (代表)</p>