

研究名：希少疾患の病態を理解するための研究

1. 研究の目的

近年、遺伝子解析技術の発展と共に、これまで原因不明であった疾患が、一つの遺伝子の変異に起因して発症する可能性が明らかになりつつあります。これらの疾患は、非常に希少であることから、この特定の遺伝子の変異が私たちの体の発達と調節に及ぼす影響は未だ不明な点が多く残されております。希少であるため、一つの施設で行う解析ではその特徴の解明が不可能であり、国際的な共同研究を行い情報を集積して解析することが求められています。そこで、本研究は、特定の遺伝子とタンパク質が私たちの体の発達と調節に及ぼす影響を国際共同研究で調査することを目的としています。

2. 研究の方法

- ① 研究対象：当センターで実施された、「重症・難治性アレルギー疾患の患者レジストリの構築および病態解明」にすでに参加された患者さん
- ② 研究期間：実施医療機関の実施許可後～2036年3月31日まで
- ③ 利用又は提供を開始する予定日：2026年6月1日

研究方法：この研究では、一つの遺伝子の変化が関係している可能性がある希少な病気が疑われている患者さんを対象として、これまでの診療情報、病気の経過、ご家族の病歴、遺伝子の検査結果などを集めて、病気の原因や特徴を調べます。

これらの情報をブリティッシュコロンビア大学(カナダ)が運営する研究用電子データ収集システムに登録します。

<海外の送付先における個人情報保護制度と管理>

カナダの個人情報の取り扱いを規律する Personal Information Protection and Electronic Documents Act (PIPEDA)に基づき、データはアクセス制限のある安全なサーバーまたは暗号化された媒体で管理されます。

3. 研究に用いる試料・情報の種類

この研究で調べる内容は、下記のような項目です。

年齢、性別などの基本的な情報

病気がいつから始まったか、これまでの経過

これまでに受けた診察や治療の内容

血液検査、画像検査、病理検査などの結果

遺伝子検査の結果

ご家族の病気に関する情報

病気の特徴を記録するための写真

研究期間中の体調の変化に関する情報

※ 患者さんの氏名など、本人を特定出来る一切の個人情報は調査対象ではなく、個人情報
は保守されます。

4. 個人情報の取り扱い

- 1) 本研究で取り扱う患者さんの検体や情報は、個人情報をすべて削除し、どなたのものか一切わからない形で使用します。
- 2) 患者さんの個人情報と、個人情報を削除した検体や情報を結びつける資料は、本研究の研究責任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。また研究計画書に記載された所定の時点で破棄します。

5. 研究実施機関

国立成育医療研究センター、ブリティッシュコロンビア大学、ブリティッシュコロンビア小児病院

6. お問い合わせ先

本研究に関するご質問等がありましたら下記の連絡先までお問い合わせ下さい。ご希望があれば、他の研究対象者の個人情報及び知的財産の保護に支障がない範囲内で、研究計画書及び関連資料を閲覧することが出来ますのでお申出下さい。

また、試料・情報が当該研究に用いられることについて患者さんもしくは患者さんの代理人の方にご了承いただけない場合には研究対象としないので、下記の連絡先までお申出ください。その場合でも患者さんに不利益が生じることはありません。

ただし、申出いただいた時点で研究結果が論文などで公表されていた場合等は、データが削除できないことがあります。また、試料・情報が当該研究に用いられることについて患者さんもしくは患者さんの代理人の方にご了承いただけない場合には研究対象としないので、下記の連絡先までお申出ください。その場合でも患者さんに不利益が生じることはありません。

ただし、申出いただいた時点で研究結果が論文などで公表されていた場合等は、データが削除できないことがあります。

○照会先および研究への利用を拒否する場合の連絡先：

国立成育医療研究センター 免疫アレルギー・感染研究部 昇高早織

住所：〒157-8535 東京都世田谷区大蔵 2-10-1

電話：03-3416-0181（内線：4970）