

研究課題名	診断困難な遺伝性疾患を対象としたゲノム・発現解析手法の確立
研究責任者	東京科学大学大学院小児地域成育医療学講座 寄附講座教授 金兼弘和
研究期間	実施許可日 ～ 2029年 3月 31日
研究の対象	2013年7月～2028年3月の間に東京科学大学病院小児科に受診された遺伝性疾患（主に、免疫不全症、自己炎症性疾患、自己免疫疾患、膠原病患者などの免疫に関与する疾患、内分泌疾患、神経疾患、血友病など）の方で、遺伝子変異が同定されなかった方
研究の目的・方法	研究目的：ゲノム解析手法の見直しおよび、RNA やタンパク質の網羅的解析を統合した新たな診断法の開発に取り組むことで、遺伝子変異の同定率の向上を目指します。 研究の方法：研究対象者の遺伝情報データ（ご参加いただいたG2019-004「原発性免疫不全症・自己炎症性疾患・早期発症型炎症性腸疾患の遺伝子解析と患者レジストリの構築」にて得られた）を使用して、遺伝子解析を行います。
研究に用いる試料・情報の種類	情報：年齢、性別、病歴、血液検査結果等 試料：遺伝情報や血液
外部への試料・情報の提供	・Franklin を用いた遺伝情報データ解析は、特定の関係者以外がアクセスできない状態でシステムを用いて行います。Franklin は日本に設置されたサーバーを用いており、データは日本から流出しません。 ・RNA・タンパク質解析用の試料はかずさ DNA 研究所に郵送します。 ・共同研究機関への遺伝子解析や RNA・タンパク質解析の結果返却は、パスワードが設定されたクラウドファイルを経由して行います。 ・本研究を通して疾患発症の原因となる遺伝子変異が同定された場合、その結果を日本原発性免疫不全症データベース（PIDJ2.0）の難病プラットフォームに登録します。登録は広島大学が行います。
利用または提供を開始する予定日	東京科学大学における実施許可日（2024年4月12日）以降
個人情報の保護	試料・情報を提供する前に、氏名・生年月日・住所等の特定の個人を識別できる記述を削除し代わりに研究用の番号を付け、どなたのものか分からないよう加工した上で提供します。個人と連結させるための対応表は、本院の研究責任者が保管・管理します。

研究組織	本学の研究責任者 東京科学大学大学院小児地域成育医療学講座 寄附講座教授 金兼弘和 （研究機関の長 東京科学大学理事長 大竹尚登）
研究への利用を辞退する場合の連絡先・お問合せ先	研究に試料・情報が用いられることについて、研究の対象となる方もしくはその代諾者の方にご了承いただけない場合は、研究対象としませんので下記の連絡先までお申し出ください。なお、お申し出による不利益が生じることはありません。ただし、すでにこの研究の結果が論文などで公表されている場合には、提供していただいた情報や試料に基づくデータを結果から取り除くことが出来ない場合があります。なお公表される結果には、特定の個人が識別できる情報は含まれません。 また、本研究に関するご質問等あれば下記連絡先までお問い合わせください。ご希望があれば、他の研究対象者の個人情報等の保護や研究の独創性確保に支障がない範囲内で、研究計画書および関連書類を閲覧することができますので、お申し出ください。 東京科学大学大学院小児地域成育医療学講座 寄附講座教授 金兼 弘和 〒113-8519 東京都文京区湯島 1-5-45 電話番号：03-5803-5249（小児科医局）