「原発性免疫不全症の遺伝子解析」（承認番号：第 G2000-92 番）、「小児がん／白血病の原因解明のための遺伝子解析」（承認番号：第 63 番）、「小児期発症疾患の遺伝的素因解明に関する研究」に用いる正常対照検体収集」（承認番号：第 G2000-146 番）にご協力いただいた方（患者さん）へ

研究課題名　小児期発症疾患の遺伝的素因解明に関する研究
承認番号　G2000-103
研究期間　医学部倫理審査委員会承認後から 2025 年 3 月 31 日
本研究は永年継続予定であり、5 年ごとに倫理審査委員会へ期間延長の申請を行います。

研究の意義及び目的

小児期に発症する様々な病気があります。原因がわかれば、診断や治療法の開発につながります。近年、小児の病気ではその原因となる遺伝子疾患（以下、疾患責任遺伝子）が数多くわかってきました。本研究は、あなたの血液細胞、培養細胞、口腔粘膜拭い液などから核酸（DNA、RNA、あるいは両者）を抽出し保存します。その核酸の遺伝子解析を行い、最終的に病気の理解や治療につなげることを目的としています。

試料・情報の利用方法

対象者

本研究は、医学部倫理審査委員会の承認を得て行われるものです。
これまで東京医科歯科大学病院 小児科で 2004 年 12 月以降に診察を受けられた患者さんと、そのご家族（血縁者）、または研究へ参加していただいたボランティアで

① 「原発性免疫不全症の遺伝子解析」（承認番号：第 G2000-92 番）、
② 「小児がん／白血病の原因解明のための遺伝子解析」（承認番号：第 63 番）、
③ 「小児期発症疾患の遺伝的素因解明に関する研究」に用いる正常対照検体収集」（承認番号：第 G2000-146 番）

の研究に同意をいただいて試料を保存してある方が対象です。

研究に用いる試料（入手するヒト由来試料等）

東京医科歯科大学病院 小児科において 2004 年 12 月以降に診察を受け、①、②、③の研究のいずれかに同意をいただいた試料（末梢血、骨髄穿刺液、皮膚生検材料、唾液、口腔内擦過物、爪、毛髪、腫瘍、生検や病理標本、患者由来細胞など）および診療情報（生年月日、疾患名、病歴、家族歴、臨床症状、治療内容、血液検査データ、画像検査データなど）

研究の方法

本研究では保存してある検体を用いて、次世代シークエンサーによるすべてのゲノム核酸、全エクソン、あるいは RNA の塩基配列決定や細胞の機能解析を行う予定にしています。匿名化された試料の網羅的、標的遺伝子解析を行うとともに、疾患原因候補遺伝子の構造解析を行い、それらの結果をまとめデータベース化する作業を行います。データベースについては、一般に公表されたデータや統計結

果等を掲載する公開データベースと、研究協力機関（班会議大学及び医療施設）のみがアクセスできる非公開データベースとの二部に分けます。特定の者のみがアクセスできる非公開データベースには、匿名化試料の臨床情報および解析結果を掲載します。
得られた検体、情報は匿名化の上、公的バンクなどに寄託されることがあります。

情報の匿名化と個人情報の保護
政府が定めた倫理指針（「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」）に則って個人情報を厳重に保護し、研究結果の発表に際しても、個人が特定されない形で行います。

利用する者の範囲／共同研究機関名

機関	責任者
かずさ DNA 研究所ヒトゲノム応用研究部	小原　收
理化学研究所 統合生命医科学研究センター（IMS）	小安重夫
東京大学医科学研究所ヒトゲノム解析センター	宮野　悟
国立感染症研究所血液安全性研究部	浜口　功
国立長寿医療研究センター	尾崎浩一
防衛医科大学校	野々山　恵章
慶応義塾大学	小崎健次郎
京都大学	小川誠司
名古屋大学	高橋義行
長崎大学	益谷美都子
久留米大学	大島孝一
聖路加国際病院	真部　淳
京都大学医学部附属病院	梅田　雄嗣
国立病院機構熊本医療センター	水上　智之
福島県立医科大学	菊田　敦
大阪大学	宮村　能子
大分大学	井原　健二
徳島大学	峯岸克行
近畿大学	賴晋也

研究終了後の試料・データの扱い
東京医科歯科大学の定める研究活動における不正行為防止規則が定める期間（10 年間）保管します。保存期間終了後には破棄します。

研究への参加の同意と不同意について
本研究は本掲示をもって、個々の同意を得ることなく研究を行うものです。①、②、③の研究に参加を同意しても、本研究への参加を同意されない場合は、下記お問い合わせ窓口まで連絡を下さい。

利益相反について

本研究は国立研究開発法人日本医療研究開発機構(AMED)からの助成金、厚生労働科学研究補助金と、寄附金を用いて行われます。また研究を実施するにあたり特定企業との利害関係はありません。本研究の実施にあたっては、本学利益相反マネジメント委員会に対して研究者の利益相反状況に関する申告を行い、同委員会による確認を受けています。
※「利益相反」とは企業などから研究資金等が提供されることにより、研究結果や結果 公表の正当性についての疑問が第三者から見て生じかねない状態のことを指します。

問い合わせ窓口
本研究について疑問などがありましたら、遠慮なくお尋ねください。担当医師または本研究の研究代表者がいつでもお答えします。本研究の遂行に支障がない範囲で研究計画資料の閲覧も可能です

研究代表者：　東京医科歯科大学病院 小児科　鹿島田健一
TEL：03－5803－5249（ﾀﾞｲﾔﾙｲﾝ）（平日 9：00～17：00）

苦情窓口
医学部総務係 TEL：03-5803-5096（対応可能時間帯：平日 9：00～17：00）