

2015 年 5 月以降、遺伝子診療科で心臓病や血管病の診断を受けた方へ

(1) 研究の概要について

研究題名：遺伝性心疾患の遺伝型・表現型に関する観察研究

近年、遺伝性心疾患である先天性 QT 延長症候群や Brugada 症候群、心筋症、家族性高コレステロール血症、マルファン症候群、ロイス・ディーツ病、エーラス・ダンロス症候群、家族性大動脈瘤について詳細な研究がされ、多くの原因遺伝子が見つかっています。ただ分かっていないことも多く、診療では必ず診断ができるわけではなく、病的な意義の分からない遺伝子変異も数多く存在し、その場合診療上の意義もかなり制限されてしまいます。

そこで、これまで診療で調べられた遺伝子検査の中で見つかった変異について再度検討し、より正確な解釈を加えることが目的です。

承認番号 G2020-009 番

研究期間： 医学部遺伝子解析研究に関する倫理審査委員会（現在の医学部倫理審査委員会）承認後から 2028 年 3 月 31 日

実施責任者： 東京医科歯科大学病院遺伝子診療科 江花有亮

(2) 研究の意義・目的について

これまで調べられた遺伝子の遺伝子型と臨床像を調べ、新しく追加された研究結果を加味したうえで再解釈を行います。遺伝性心疾患の家系および個人の診療情報と調べた遺伝子結果を合わせて解析することで、より正確な遺伝型・表現型相関解析が可能になります。

(3) 研究の方法について

本院で遺伝子検査を受けた方々の臨床データと遺伝型を比較し、また新たに報告された論文を合わせて調べます。結果の解釈については国際的に使われているガイドラインがあり、これを基準として実施します。

臨床データは診療録を見させていただき、ファイルに記載した時点で研究用の ID 番号を付けて管理します。このデータは病院内でのみ使用します。このファイルの中には直ちに個人を特定可能な情報は含まれていません。

(4) 試料等の保管と、他の研究への利用について

調べた臨床データについては USB に保存し、生命倫理研究センター内にある鍵付きロッカーで保管します。将来、別の研究で使用する可能性があります。また他の施設で実施する研究に参加する可能性があります。その際には改めて本学の倫理審査委員会に意見を求め、医学部長の許可を得てから使用します。

（５）予測される結果（利益・不利益）について

既に採取された情報を使いますので参加されている方々に身体的な苦痛は生じません。得られた診療情報は分析前に住所・氏名などを削って管理番号による匿名化をすることで個人情報の漏洩を防止します。ただちには個人が特定されることはありませんが、匿名化された遺伝子変異情報が公開データベース（ClinVar：<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar/>, jMorp：<https://jmorp.megabank.tohoku.ac.jp/202001/> など）に登録される可能性があります。

（６）研究協力の任意性と撤回の自由について

ご自分の診療情報を本研究に使用して欲しくない方は下記までご連絡いただきますようお願いいたします。遺伝子解析を拒否しても不利益を被ることは一切ありません。

（７）個人情報の保護について

個人名とこの符号を結びつける対応表は東京医科歯科大学構内において厳重に保管致します。解析結果の説明の場合などにはこの符号を氏名に戻す操作を致します。

（８）研究成果の公表について

研究結果は医学の発展に寄与する研究成果となります。その成果は個人が特定されない方法で国内外の学術雑誌、学術集会等に公表致します。もし、その成果から知的財産権が生じてあなたには属しませんので、ご了承いただきますようお願い致します。

（９）結果のお知らせについて

本研究で得られる結果については、現在の遺伝子解析技術の不確実さ、膨大な遺伝子解析検査結果の説明・解釈の難しさを考慮し、基本的に個別の結果の説明はおこないません。

しかし、あなたやあなたのご家族にとって重要であると思われる結果が判明し、診断・治療に有益と考えられる場合には、倫理審査委員会で審議・承認後、結果について説明を希望されるかどうか、あなたのご意向をおうかがいし対応いたします。

（１０）遺伝カウンセリングについて

本研究は遺伝子診断などの個人の遺伝子の相違を調べるものですが、研究結果から得られた結果をそのまま個人の疾病との関連することを示すものではありません。そのため研究協力者へのカウンセリングは必要がないと考えていますが、ご希望があれば遺伝子診療外来（自費診療）をご紹介します。

（１１）費用について

あなた自身に負担していただくことはありません。また謝金もありません。

(1 2) 研究資金と利益相反について

本研究は大学の運営費を用いて行われます。また研究を実施するに当たり特定企業との利害関係はありません。本研究の実施に当たっては、利益相反マネジメント委員会に申告を行い、承認されています。

(1 3) 問い合わせ等の連絡先（対応可能時間帯 平日 9:00～17:00）

東京医科歯科大学病院・遺伝子診療科 江花 有亮

〒113-8519 東京都文京区湯島 1-5-45 電話：03-5803-5231（ダイヤルイン）

苦情窓口：東京医科歯科大学医学部総務係 03-5803-5096