

東京医科歯科大学腎臓内科における遺伝子解析研究に同意して頂いた方へ

1. 研究の概要について

この研究は、下記表にある東京医科歯科大学腎臓内科における遺伝子解析研究のいずれかに同意して頂いた方のうち、腎生検または腎摘出術を受け、常染色体優性尿細管間質性腎疾患（別名、髄質嚢胞性腎疾患）、ネフロン^{ろう} 癆または常染色体優性多発性嚢胞腎など腎臓に嚢胞^{のうほう}（袋のようなもの）ができる病気が疑われた患者さんを対象に行います。遺伝子検査結果に臨床情報や病理組織所見を合わせて検討することで、常染色体優性尿細管間質性腎疾患（別名、髄質嚢胞性腎疾患）、ネフロン癆および常染色体優性多発性嚢胞腎の診断技術の向上や病気の発症するメカニズムの解明を目的としています。

表. 医学部遺伝子解析研究一覧

承認番号	課題名
G2000-080	腎臓疾患および体液制御に関わる危険遺伝子および遺伝子変異の同定
G2016-012	嚢胞性腎疾患における遺伝子変異と臨床所見の検討
G2016-014	常染色体優性多発性嚢胞腎発症に関わる体細胞変異の解析
G2016-019	常染色体優性多発性嚢胞腎発症におけるセルフリーDNAの解析
G2017-003	常染色体優性多発性嚢胞腎発症における尿中DNAの解析

本研究は患者さんお一人ずつの直接のご同意を頂かずに、このお知らせをもって皆様からのご同意を頂いたものとみなさせていただきます。なおこの研究における患者さんの費用負担や謝礼などはございません。

研究の趣旨をご理解いただき、本研究へのご参加を賜りますようお願い申し上げます。この研究へのご参加をご希望なされない場合、また研究に関するご質問がある場合は下記の問い合わせ先にご連絡ください。

研究題名：嚢胞性腎疾患における遺伝的背景と臨床所見および病理所見の関係

承認番号：G2018-027

研究期間：医学部倫理審査委員会承認後から2023年3月31日まで

研究責任者：東京医科歯科大学 腎臓内科学 教授 内田 信一

2. 研究の意義・目的について

常染色体優性尿細管間質性腎疾患（別名、髓質嚢胞性腎疾患）、ネフロン癆および常染色体優性多発性嚢胞腎を正確に診断するには、遺伝子解析が必要です。しかし、現時点では遺伝子解析は研究段階であり、全ての患者さんに行うことはできません。そこで、東京医科歯科大学腎臓内科における遺伝子解析研究（上記、表をご参照ください）に同意された方の遺伝子検査結果に、臨床情報や病理組織所見を合わせて検討することで、常染色体優性尿細管間質性腎疾患（別名、髓質嚢胞性腎疾患）、ネフロン癆および常染色体優性多発性嚢胞腎の診断技術の向上や病気の発症するメカニズムの解明を目的としています。

また、ネフロン癆や常染色体優性多発性嚢胞腎は、腎臓を構成する尿細管細胞に存在する一次せんもう 繊毛 という構造物をつかさどる遺伝子の異常で発症するとされています。一方、常染色体優性尿細管間質性腎疾患（別名、髓質嚢胞性腎疾患）は、一次繊毛とは関係ないと言われています。このような病気の発症メカニズムの特徴を活かし、患者さんの腎病理組織を用いて一次繊毛など 一次繊毛などせんもうびょう 繊毛病（繊毛の異常が原因となる病気） に関連する構造などを染色し、腎病理組織像と遺伝学的背景を結びつける新たな診断予測マーカーを探索します。

3. 研究の方法について

東京医科歯科大学腎臓内科における遺伝子解析研究（上記、表をご参照ください）に同意して頂いた方のうち、腎生検または腎摘出術を受け、常染色体優性尿細管間質性腎疾患（別名、髓質嚢胞性腎疾患）、ネフロン癆または常染色体優性多発性嚢胞腎が疑われた患者さんの診療録から、家族歴、尿検査結果、血液検査結果、画像検査結果、病理検査結果、経過などを調査致します。

また、腎生検または腎摘出の際に作成された余剰な腎組織標本を用いて、一次繊毛など繊毛病に関連する構造物や細胞増殖または線維化などに関連する構造物を染色し、その形態と病気の関係を解析します。なお、一次繊毛や繊毛病に関連する構造物の形態を、常染色体優性尿細管間質性腎疾患（別名、髓質嚢胞性腎疾患）、ネフロン癆および常染色体優性多発性嚢胞腎にかかっていない方と比較するために、腎生検または腎摘出術を受け、常染色体優性尿細管間質性腎疾患（別名、髓質嚢胞性腎疾患）、ネフロン癆および常染色体優性多発性嚢胞腎以外の病気と診断された患者さんの、腎生検または腎摘出の際に作成された余剰な腎組織標本を用いて、一次繊毛や繊毛病に関連する構造物を染色します。

4. 予測される結果（利益・不利益）について

今回この研究に参加した個々の患者さんにとっては、特に利益を得ることも不利益を被ることもありません。例え参加を辞退されても不利益を被ることはありません。

5. 個人情報保護

集められたデータは個人が特定できないように、病歴番号や名前などの個人を特定できる情報を削除したうえ本研究特有の番号で管理され、一つにまとめられます。また、研究に関与しない第三者が集められたデータを入手したり閲覧したりすることはありません。また、本研究に関わる試料は研究終了後5年間保存いたします。しかし、将来計画・実施される医学研究にも利用させていただきたいと考えております。なお、その場合には改めてその研究計画を倫理委員会において審査し、承認された後に行います。

6. 研究成果の公表について

研究成果は統計処理や解析が行われ、国内外の学会や学術誌等で公表されることがありますが、個人を特定できる情報が公表内容に含まれることはありません。

7. 結果のお知らせについて

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行いません。しかし、例外的に参加される方や参加される方のご家族にとって重要であると思われる結果が偶発的に判明し、判断・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、参加される方のご意向を伺いし対応いたします。遺伝カウンセリングをご希望される場合は、本学遺伝子診療科をご紹介します。

8. 研究の方法等に関する資料の閲覧について

希望される方には個人情報、知的財産権の保護等に支障がない範囲内に限られますが研究の方法の詳細に関する資料を閲覧することができます。

9. 費用について

本研究にかかる経費はすべて研究費により支払われますので、参加される方の負担はありません。また、研究に参加していただいた場合に、謝礼や交通費などの支給がないことをご了承下さい。

10. 利益相反について

本研究は文部科学省科学研究費補助金を用いて行なわれます。本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。研究の実施にあたっては、医学部臨床研究利益相反委員会において審議され、適切であると判断されております。

※利益相反とは、研究者が企業など、自分の所属する機関以外から研究資金等を提供してもらうことによって、研究結果が特定の企業にとって都合のよいものになっているのではない

か・研究結果の公表が公正に行われたいのではないかなど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。

1 1. 問い合わせ先

本研究に関する質問、問い合わせがある場合には、下記までお問い合わせ下さい。ご自身の情報が研究に使用されることにご了承いただけない場合には研究対象としませんので、下記の連絡先までお申し出下さい。この場合も診療など病院サービスにおいて患者の皆様にご不利益が生じることはありません。ただし、すでに研究結果が論文などで公表されていた場合は、遺伝子を調べた結果などを破棄することができない場合もあります。

東京医科歯科大学医学部附属病院 腎臓内科

研究代表者/研究責任者:内田 信一

〒113-8519 東京都文京区湯島 1-5-45

03-5803-5214(ダイヤルイン)(対応可能時間帯 平日 9:00~17:00)

苦情窓口:東京医科歯科大学医学部総務掛

03-5803-5096(対応可能時間帯 平日 9:00~17:00)

共同研究機関の名称および当該研究機関の研究責任者名

研究機関名	所属	氏名
京都大学	医学研究科腎臓内科学	柳田 素子
公益財団法人田附興風会医学研究所北野病院	腎臓内科	塚本 達雄
虎の門病院	腎センター内科	星野 純一
旭川医科大学	内科学講座循環・呼吸・神経病態内科学分野	長谷部 直幸
杏林大学	医学部病理学教室	長濱 清隆
済生会横浜市南部病院	腎臓高血圧内科	岩本 彩雄
大阪大学	大学院医学系研究科腎臓内科	猪阪 善隆
東海大学	医学部内科学系腎内分泌代謝内科	和田 健彦
東北大学	大学院医学系研究科腎・高血圧・内分泌学	宮崎 真理子
武蔵野赤十字病院	腎臓内科	安藤 亮一
福島県立医科大学	腎臓高血圧内科	風間 順一郎
市立札幌病院	病理診断科	辻 隆裕
東京女子医科大学	腎臓内科	望月 俊雄
九州中央病院	腎臓内科	水政 透
戸田中央総合病院	腎臓内科	井野 純
虎の門病院分院	腎センター内科	乳原 善文
湘南鎌倉総合病院	腎臓業総合医療センター腎移植内科	日高 寿美
大阪市立総合医療センター	腎臓・高血圧内科	小西 啓夫
奈良県立医科大学	腎臓内科学	鶴屋 和彦
獨協医科大学埼玉医療センター	腎臓内科	川本 進也