別紙１　　情報公開文書（IRUD）

研究に関するお知らせ

「未診断疾患イニシアチブ（Initiative on Rare and Undiagnosed Disease(IRUD)）：希少未診断疾患に対する診断プログラムの開発に関する研究」にご参加いただいた皆様へ

「難病のゲノム医療推進に向けた全ゲノム解析基盤に関する先行的研究開発」について

■研究目的・方法

当施設では倫理審査委員会の審査を受け「未診断疾患イニシアチブ（Initiative on Rare and Undiagnosed Disease(IRUD)）：希少未診断疾患に対する診断プログラムの開発に関する研究」という研究課題名の研究を実施しています。この研究は2015年から実施しご参加いただいた皆様から臨床情報と生体試料、遺伝子データをご提供いただきました。

この度、さらなる病態解明や新規治療法の開発を推進するために皆様からご提供いただいた臨床情報と生体試料を「難病のゲノム医療推進に向けた全ゲノム解析基盤に関する先行的研究開発」（以下、本研究）で活用させていただくことになりました。本研究では研究分担機関で保有する難病患者検体を国立国際医療研究センターに集約します。集約した生体試料はバイオバンクに保管し、今後研究者が実施する研究に活用されます。また、収集した DNA 検体は全ゲノム配列解析を実施し、ゲノム情報として臨床情報とともにデータベースに保管され今後の研究に活用されます。試料や

情報は誰のものかわからない様に匿名化した上で国立国際医療研究センターに提供されます。個人ごとの臨床情報やゲノム情報は研究者に限定して公開され、研究機関の実態、研究計画、個人情報の保護・取扱体制などについて審査を経たうえで、その研究機関に提供されます。遺伝子の頻度など特定の個人の同定に結びつかない情報は公開データベースに登録されます。全ゲノム配列解析はタカラバイオ株式会社に委託することを予定していますが、DNA 試料は個人が特定できないように匿名化された状態で渡され、解析の結果余った試料は破棄または国立国際医療研究センターに返却され委託内容以外の目的で使われることはありません。

■利用する試料と情報

試料： DNA検体

情報： 症例基本情報（施設ID、患者ユニークID、性別、生年月日、人種、飲酒歴、喫煙歴、既往症、合併症、現病歴、治療内容、就労の有無、血液検査等検査結果、画像データ）、病名・症状、遺伝学的検査情報（異常の有無、遺伝学的検査の種類・場所、異常有の詳細）、家族歴

■研究参加への辞退に関して

試料・情報が本研究に用いられることについてご了承いただけない場合には研究対象としませんので、下記のお問合せ先にお申し出ください。お申し出になられても、いかなる不利益も受けることはございませんので、ご安心ください。

お問い合わせ先

〒113-8519　東京都文京区湯島１丁目５番 45 号
国立大学法人　東京科学大学小児科　発生発達病態学分野
責任者：　髙木　正稔
事務局：　水野　朋子
電話番号：　03-5803-4621
e-mail：　IRUD.ped@tmd.ac.jp

■研究期間

2015年7月1日～2028年3月31日

■研究の対象となる方

2015 年以降に本研究にご協力いただいた方

■研究計画書等の入手・閲覧方法・手続き等

あなたのご希望により、この研究に参加してくださった方々の個人情報の保護や、この研究の独創性の確保に支障がない範囲で、この研究の計画書や研究の方法に関する資料をご覧いただくことや文書でお渡しすることができます。ご希望される方は、どうぞ上記のお問合せ先にお申し出ください。

■研究資金および利益相反に関して

本研究は以下の研究資金で実施します。

国立研究開発法人日本医療研究開発機構　難治性疾患実用化研究事業

研究開発代表者：国立国際医療研究センター　理事長・総長　　國土 典宏

研究期間：令和2年度～令和４年度

利益相反の状況については国立国際医療研究センター利益相反マネジメント委員会に報告し、その指示を受けて適切に管理しています。

研究責任者：
〒113-8519　東京都文京区湯島１丁目５番 45 号
国立大学法人　東京科学大学小児科　発生発達病態学分野
責任者：　髙木　正稔
電話番号：　03-5803-4621