

研究題名

原因不明遺伝子関連疾患の全国横断的症例収集・

バンキングと網羅的解析

本研究に参加いただいた方で同意撤回をご希望される患者様へ

0. 情報公開の趣旨説明

本研究は、長崎大学ヒトゲノム・遺伝子解析研究倫理審査を受けて、平成 23 年 11 月より原因不明な遺伝子疾患のゲノム解析によって原因変異を探索してきました。しかし、まだ原因不明な疾患が存在し、当教室では提供していただいた DNA 引き続き研究に供したいと考え、情報を公開していくことにしました。

研究の為に取得したゲノム情報は、論文として発表する際に、公共データベースに登録されることがあることは、研究参加時にご説明申し上げて、同意をもらっております。しかし、個人情報保護法案のもとで、大規模なゲノム情報自体が個人情報と定義されたために、ご説明申し上げた際には、個人特定が可能な一般的な情報が含まれていなければゲノム情報は個人情報であることを説明しておりません。つまり、公共のデータベースへのゲノム情報の登録は個人情報の公開と見なされる可能性があります。そこで、この文書にて、公共のデータベースへのゲノム情報の登録を拒否される方や、研究参加を中止したい方に申し出ていただきたいということで、の情報公開と致しました。

本研究課題名において研究進行中で、私たちが所有している試料は様々な疾患が含まれています。試料は、患者様の主治医の先生方から血液等を頂く時に、既に匿名化されていることが多く、私たちからは、「誰のものかは分からない状態」で「病名が分かる DNA」を保管・所有して研究に用いています。これらの DNA について、最新の技術を用いて、患者様の病気の解明のために、ゲノム解析を継続していきたいと考えております。今後も、以下の様に疾患原因探索のために DNA を活用させていただきますので、宜しくお願いいたします。

ア. 試料・情報の利用目的および利用方法

試料・情報の利用目的は、これまでと同じく「原因不明な遺伝子疾患のゲノム解析に

よる原因変異の探索」です。最初に、原因が不明な遺伝子疾患かもしれないと考えられ主治医の先生方を通じてゲノム研究協力していただきました。

これまでに提供された DNA について、最先端の技術をもって可能な限り全てのゲノム情報・エピゲノム情報（あわせて、ゲノム情報等と表記する）を取得して、疾患原因探索を継続します。ゲノム情報等の取得には、DNA 試料等を匿名化状態で提供し、外部の商業的な解析機関に委託することもあります。また、得られたゲノム情報は、外部機関と共同して情報処理を実施し、原因不明な遺伝子疾患の原因探索に利用します。この様に外部機関にデータ取得やデータ解析を委託したり、共同で実施したりする場合でも、匿名状態で実施され、情報の共有範囲は必要最小限の範囲の限られた施設間でなされて、情報のやり取りの記録も保管して利用致します。

現在のゲノム解析の状況を鑑み、データ取得は研究機関ばかりではなく、商業サービス機関であったり、外国の解析機関であるも考えられます。その場合でも、ゲノム情報が外部機関に保存されないような契約や、授受の記録を残して解析を進めていきます。勿論この場合も、直ぐに個人が特定されるようないわゆる個人情報とは、提供されません。

イ. 利用し、又は提供する試料・情報の項目

DNA 試料、および、ゲノム情報等を利用して疾患の原因遺伝子を探索します。

ウ. 利用する者、機関の範囲

1. ゲノム情報の取得には、国外または国内の大規模にゲノム情報取得が可能な機関（公的機関および商業サービス機関も含める）
2. 情報解析は、国外または国内の大規模にゲノム情報取得が可能な機関（公的機関および商業サービス機関も含める）と共同して進めます。
3. 得られたゲノムデータは、論文発表等に合わせて公共のデータベースに登録することがあります。ただし、その場合も、個人情報保護法案の趣旨に則り、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」に従い、試料提供者への不利益が及ばないように最新の注意を払って行います。特に、**大量のゲノムデータは匿名化しても、それ自体が個人情報（個人が特定可能な情報）と規定されていますので、試料提供者への不利益が及ばないように細心の注意を払って行います。**

情報共有、情報提供、試料提供する場合には、外部機関および内部機関も含め、匿名化情報として提供します。情報・試料共有する機関は、申請書に記載された共同研究機関と外部委託する機関となりますが、外部委託する機関とゲノム情報の秘密保持に関して契約を結んで研究を進めます。

エ. 試料・情報の管理, および研究について責任を有する者の氏名又は名称

852-8523 長崎市坂本 1-12-4

長崎大学原爆後障害医療研究所

教授: 吉浦孝一郎

オ. 提供者又は代諾者等の求めに応じて, 提供者識別される試料・情報の利用又は他機関への提供等を停止しますので, 上記研究責任者へ連絡をしてください。

852-8523

長崎市坂本 1-12-4

長崎大学原爆後障害医療研究所

吉浦孝一郎

TEL: 095-819-7120, FAX: 095-819-7121,

E-mail: kyoshi at* ngasaki-u.ac.jp (at*は @)