

2019年4月1日

## 研究題名：エピジェネティック稀少疾患（歌舞伎症候群と Sotos 症候群）の遺伝子解析研究およびエピジェネティック解析研究

### 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26年8月より「エピジェネティック稀少疾患（歌舞伎症候群や Sotos 症候群）の遺伝子解析研究およびエピジェネティック解析研究」（許可番号：20140803、平成26年8月～平成31年3月）を実施してきました。また、特に歌舞伎症候群については、以前より「歌舞伎メーキャップ症候群の責任遺伝子単離」（許可番号：0401220052、平成16年1月～22年3月）、「歌舞伎症候群の責任遺伝子単離」（許可番号：0712030123、平成19年12月～平成24年3月）、「歌舞伎症候群原因遺伝子解析と epigenetics 解析」（許可番号：121015231、平成24年12月～平成29年3月）と長きにわたって研究協力を頂いて参りました。しかし、まだ原因遺伝子が不明な症例が存在し、またエピゲノムの変化は明確には解明されていません。当教室ではこれまで、提供していただいた DNA 等を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。

### 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、これまでと同じく歌舞伎症候群と Sotos 症候群の原因遺伝子を同定することで、「エピジェネティック稀少疾患（歌舞伎症候群と Sotos 症候群）の遺伝子解析研究およびエピジェネティック解析研究」を研究継続致します。本研究では、原因不明な遺伝子疾患と考えられる患者様方を主治医の先生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。

### 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表記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, 申請書で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は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 人類遺伝学

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, 下記研究責任者へ連絡をお願い致します。

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 @)