

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

1. ゲノムの情報公開とバンク化の趣旨

長崎大学分子生理学では「家族性不整脈の遺伝子解析」を行っています。この研究は、2009年から本学および下記の共同研究施設で集積を開始した遺伝性不整脈を対象とした研究で、長崎大学ヒトゲノム・遺伝子解析研究倫理委員会の審査を受けております。遺伝性不整脈の研究目的での血液や資料を活用させていただき、その研究結果を論文として発表する際に、得られたゲノム情報を公共データベースに公開していくことになりました。また、遺伝性不整脈の多くは希少疾患であるため、ゲノムを全国から集積して大規模な解析をすることによって、これまでわからなかった病気の原因や新たな治療法を見出すことが可能になります。この目的のために、対象者様のゲノムを国立循環器病研究センターに送り解析を継続するとともに、将来、画期的な解析法が生まれたときに活用できるように、同センターのバイオバンクに我が国の資産として保存させていただきたいと思っております。

ゲノム解析とデータベース登録に関しては、あらかじめ採血時に対象者様から承認をいただいております。しかし、問題となりうる二つの懸案が出てまいりましたのでその情報を公開し、本研究への参加の撤回を希望される方には申し出ていただきたいと思います。

(1) この度、個人情報保護法案の下で、大規模なゲノム情報そのものが個人情報であると定義されました。したがって公共データベースへの公開を承認していただいた場合でも、ゲノム情報を登録すること自体が個人情報の公開とみなされる可能性があります。

(2) 遺伝性不整脈の皆様は、長崎大学またはその他の医療機関の担当医からゲノム解析に関する十分な説明を受けそれに同意をされました。しかし一部の対象者様は口頭の説明のみを受け同意いただいたため、同意書にサインをしていない事例があります。これらの対象者様の多くは採血後かなりの時間が経過しており、すでに連絡がつかないのがほとんどです。本来このような同意は認められないのですが、今後の希少疾患の病気の原因を解明し新しい治療法と予防をを解明するためにはこのような検体の解析は必須であり、これらの検体を我が国の極めて重要な資産として保存すべきだと考えられます。長崎大学ヒトゲノム・遺伝子解析研究倫理委員会の審査で承認を得られた場合、これらの文書同意のない検体を含めこれまで集積したすべての検体を匿名化して、国立循環器病研究センターのバイオバンクに輸送し保存させていただきたいと考えます。

また以上の懸案をご理解いただいた上で、研究へのご参加取りやめを希望される場合、他機関への資料・情報の提供の中止を希望される場合、研究に関するご質問がある場合は、下記に問い合わせ先 10. へご連絡下さい。ただし、すでにゲノムデータが解析され、すでに公共データベースに登録されたあとであれば、そのデータを撤回することはできません。

2. 研究の概要

研究課題名：「家族性不整脈の遺伝子解析」

研究期間： 許可日～2023年12月31日

実施責任者： 長崎大学大学院医歯薬学総合研究科 分子生理学 辻 幸臣

3. 研究目的

本研究の目的は以下の2つです。

- (1) 家族性不整脈の原因遺伝子・リスク遺伝子を明らかにする
- (2) 個人の遺伝的リスクに基づいた家族性不整脈の適切な治療法・予防法を開発する

4. 研究方法：

血液・唾液などの生体サンプルはすべて個人情報を取り除き匿名化し、ゲノムDNAを抽出します。全ゲノムまたはゲノムの一部の塩基配列を調べることで、病気の原因やリスクとなる部位を特定します。またゲノムDNAの一部は、国立循環器病研究センターのバイオバンクに保存するとともに、同センターの研究者（蒔田直昌副所長兼創薬オミックス解析センター長、心臓血管内科・相庭武司医長、研究所分子生物学部・大野聖子部長、創薬オミックス解析センター・石川泰輔室長）に送られます。また、解析のため、一部のサンプル

は東京医科歯科大学疾患バイオリソースセンター（田中敏博教授）に送られます。ゲノムデータをさらに詳細に解析するために、国立遺伝学研究所生命情報研究センター（豊田敦教授）東京工業大学生命理工学院（伊藤武彦教授）にも送られます。そこで、ゲノムの塩基配列を調べたり、ゲノムワイド関連解析という方法で全ゲノムに存在する遺伝子多型を調べたり、患者群と健常群で統計学に比較することで、関連する遺伝的領域を明らかにします。サンプルは国立循環器病研究センターバイオバンクおよび創薬オミックス解析センターに保管します。

5. 共同研究施設

国立循環器病研究センター・東京医科歯科大学・滋賀医科大学・筑波大学・産業医科大学・日本医科大学・日本大学・岡山大学・広島大学・群馬大学・慶応大学・大阪大学・新潟大学・埼玉医科大学国際医療センター・東京大学・豊橋ハートセンター・理化学研究所・金沢大学・国立遺伝学研究所・東京工業大学。将来的に上記以外にも共同研究機関や商業的な外部機関が加わる可能性があります。この場合には、倫理審査委員会により、個人情報への取扱い、提供先の機関名、提供先における利用目的が妥当であると審査され承認が得られたもののみを加えます。

6. 予想される利益・不利益について

参加頂いた場合の利益・不利益はありません。

7. 個人情報保護について

研究にあたっては、個人情報を直接同定できる情報は使用されません。研究発表時にも個人情報は使用されません。ただし、ゲノム情報は公的データベースに公開されます。

8. 研究成果の公表について

研究成果は学会発表、学術雑誌などで公表します。

9. 公的データベースへの登録とデータの公開

疾患の原因の解明、治療法・予防法の確立に貢献を目指すために、解析で得られたデータは個人ゲノム情報を含まない塩基配列データとし、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」則って長崎大学分子生理学で情報を厳しく管理し、Fastq・Bam・VCFと呼ばれるデータ形式でバイオサイエンスデータベースセンター NBDCに登録します。科学的観点と個人情報保護のための体制などについて厳正な審査を受けて承認された国内外の研究者にのみ利用を許可します（制限公開）。その他の情報は公開しません。

10. 問い合わせ等の連絡先

この研究についてのご質問や、研究計画書を閲覧されたい場合は、下記の窓口まで お問い合わせ下さい。

〒852-8523 長崎市坂本1丁目12-4
長崎大学 大学院医歯薬学総合研究科 分子生理学
講師 辻 幸臣
電話：095-819-7031, FAX: 095-819-7911
Email: yukiomitsuji@nagasaki-u.ac.jp
Web: <https://cvmp.med.nagasaki-u.ac.jp/>