

# 研究課題名：ゲノムシーケンスによる原因不明遺伝性疾患の原因探索研究 - 拠点としてのゲノムデータ収集 -

## 1. 研究の対象

2011年11月より実施してきた「ゲノムシーケンスによる原因不明遺伝性疾患の原因探索研究 - 拠点としてのゲノムデータ収集 -」(第20111102)に研究参加した方。

## 2. 研究目的・方法

### 2-0. 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、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、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。これらの患者様からいただいた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、宜しく願いいたします。

### 2-1. 目的

研究の目的は、DNAの変化等を含めた患者さんの遺伝情報の変化を見つけて病気の原因を見つけ、将来の薬の開発や、よりよい治療法の選択に役に立てることを目的としています。本研究では、遺伝子変化による病気が疑われているにもかかわらず原因不明な疾患群を対象としています。このような研究は、現在では全国規模の「未診断疾患イニシアチブ Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases (IRUD)」に取り込まれています（長崎大学もIRUD研究に参画しています）が、原因究明に関して個別に相談を受けることがあるため、本研究は長崎大学独自の研究として継続します。本研究では、個別の遺伝子の変化を順番に探していくことはせず、あなたの全てのゲノム情報、エピゲノム情報を取得して研究に使用します。

### 2-2. 方法

解析方法は、提供していただいたDNAを用いて、全ゲノムの塩基配列情報やDNA修飾の状態を決定して、変化している部分を見つけ出すことにより、原因となっている変化を探索します。

### 2-3. 研究に参加する機関

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）が加わります。
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、個人情報保護法の趣旨に則り、「人を対象とする生命科学・医学系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、個人情報は削除して提供します。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。

### 3. 研究期間

2026（令和8年）年3月24日～2031（令和13年）年3月31日

### 4. 研究に用いる試料・情報の種類

研究には、DNA 試料を用います。DNA 試料は、提供いただいた末梢血から抽出しました。

### 5. お問い合わせ先

本研究に関するご質問等がありましたら下記の連絡先までお問い合わせ下さい。

ご希望があれば、他の研究対象者の個人情報及び知的財産の保護に支障がない範囲内で、研究計画書及び関連資料を閲覧することが出来ますのでお申出下さい。

また、試料・情報が当該研究に用いられることについて患者さんもしくは患者さんの代理人の方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出ください。その場合でも患者さんに不利益が生じることはありません。

**照会先および研究への利用を拒否する場合の連絡先、研究責任者：**

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 @)

**以上**