

研究課題名：エピジェネティック希少疾患（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

1. 研究の対象

2014年4月より実施してきた「エピジェネティック希少疾患（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」（第 20140803）に研究参加した方。

2. 研究目的・方法

2-0. 趣旨説明

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希少疾患（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「歌舞伎メーカー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），と長期間にわたり研究協力を頂いて参りました。しかし、症例によっては、原因遺伝子が不明ままであったり、またエピゲノムの変化は明確には解明されていなかったりします。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。

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。既に歌舞伎症候群や Sotos 症候群の原因と分かっている既知遺伝子がありますが、原因が見つからないことも多々あります。とくに、この 2 疾患は、ゲノム塩基配列そのものが原因ではなく、DNA や DNA 付随しているタンパクの結合様式の違いで病気になっている可能性があります。従いまして、個別の遺伝子の変化を順番に探していくことはせずに、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。

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