

受付番号：2018-1-81

課題名：先天性インプリント異常症の診断と生殖医療の安全性評価

### 1. 研究の対象

2010年6月～2015年3月に受診された新生児一過性糖尿病(TNDM)、Beckwith-Wiedemann症候群(BWS)、Angelman症候群(AS)、Prader-Willi症候群(PWS)、Silver-Russell症候群(SRS)の5疾患の患者さんあるいは疑わしき患者さん、疑いのない、通常は健常者と考えられる患者さん・国公立病院小児科(2400施設程度)、産科(1000施設程度)、重症心身障害施設(200施設程度)、宮城県立こども病院

### 2. 研究期間

2015年6月(倫理委員会承認後)～2019年3月

### 3. 研究目的

ART(生殖補助医療)の普及率向上により、インプリント病の報告が世界中で増加している。これには、ARTが、インプリンティングが確立する時期の配偶子进行操作する事が原因であると、推察されています。しかし、我が国では、その実態は明らかではありません。本研究では、全国多施設共同で、ゲノムインプリンティング異常症5疾患の実態把握とARTとの関連性を明らかにすることを目的としています。本研究では、全国の産科、小児科を対象にアンケート調査を実施し、試料の収集と遺伝子診断を行い、発症機序と影響を受ける遺伝子の解析を行う予定です。対象の患者さんからは、改めてインフォームドコンセントを取得します。さらにこれらの評価に基づき、各疾患の治療指針の見直しを行う予定です。また、本研究は東北大学を総括施設とする多施設共同研究であり、試料は東北大学に送られ、遺伝子解析を行います。

### 4. 研究方法

- 1) アンケート方法：一次アンケートとして、全国の国公立病院小児科(2400施設程度)、産科(1000施設程度)、重症心身障害施設(200施設程度)の平成22～27年間の下記5疾患の有病者数を調査、二次アンケートとして、有病者がいた場合、患者さんの基本情報(年齢、住所、不妊治療の有無、病気の治療の状況等)を調査する。
- 2) 対象とする疾患名：新生児一過性糖尿病(TNDM)、Beckwith-Wiedemann症候群(BWS)、Angelman症候群(AS)、Prader-Willi症候群(PWS)、Silver-Russell症候群(SRS)の

5 疾患の患者さんあるいは疑わしき患者さん、疑いのない、通常は健常者と考えられる患者さん (5~15 歳程度)

- 3) 解析する遺伝子あるいは遺伝子群の名称：インプリント遺伝子領域に加え、ゲノム全域 (H19, GTL2~~1~~, PEG1, LIT1, ZAC, PEG3, SNRPN)
- 4) 解析する試料：(1) 末梢血 2ml または (2) 口腔粘膜細胞
- 5) 解析方法：塩基配列、メチル化解析 (東北大学)
- 6) 試料の保存方法と保存期間：DNA (核酸) として保存 (東北大学)、2015 年 6 月~2019 年 3 月
- 7) 研究終了後の試料の保存または廃棄方法：原則的に研究終了後の試料の保存はせず、医療廃棄物として破棄します。
- 8) 本研究の成果は NBDC ヒトデータベースに提供し、一定の基準を満たした国内外の研究者と共有します。

## 5. 研究に用いる試料・情報の種類

情報：カルテ情報、アンケート

試料：血液、~~口腔粘膜細胞~~

## 6. 外部への試料・情報の提供

データセンターへのデータの提供は、特定の関係者以外がアクセスできない状態で行います。遺伝子解析を開始する前に、試料や診療情報からは住所、氏名などを削り、代わりに新しく符号をつけ、匿名化します。匿名化は医療機関で行います。匿名化するにあたっては「連結可能匿名化」を行います。対応表は各施設で管理するため、個人情報~~を東北大学で管理することはありません。~~NBDC ヒトデータベースへのデータ登録は、新たにデータを匿名化 (二重匿名化) する。

## 7. 研究組織

国公立病院小児科 2400 施設程度

産科 1000 施設程度

重症心身障害施設 200 施設程度

宮城県立こども病院

## 8. 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：

住 所：980 - 8575 宮城県仙台市青葉区星陵町 2-1

研究機関名：東北大学大学院医学系研究科

電 話：022 (717) 7844

F A X：022 (717) 7063

研究責任者：有馬 隆博

E-mail：tarima@med.tohoku.ac.jp

研究代表者：東北大学大学院医学系研究科 有馬 隆博

#### ◆個人情報の利用目的の通知に関する問い合わせ先

保有個人情報の利用目的の通知に関するお問い合わせ先：「8. お問い合わせ先」

#### ※注意事項

以下に該当する場合にはお応えできないことがあります。

<人を対象とする医学系研究に関する倫理指針 第6章第16の1(3)>

- ①利用目的を容易に知り得る状態に置くこと又は請求者に対して通知することにより、研究対象者等又は第三者の生命、身体、財産その他の権利利益を害するおそれがある場合
- ②利用目的を容易に知り得る状態に置くこと又は請求者に対して通知することにより、当該研究機関の権利又は正当な利益を害するおそれがある場合

#### ◆個人情報の開示等に関する手続

本学が保有する個人情報のうち、本人の情報について、開示、訂正及び利用停止を請求することができます。

保有個人情報とは、本学の役員又は職員が職務上作成し、又は取得した個人情報です。

- 1) 診療情報に関する保有個人情報については、東北大学病院事務部医事課が相談窓口となります。詳しくは、下記ホームページ「配布物 患者さまの個人情報に関するお知らせ」をご覧ください。（※手数料が必要です。）

【東北大学病院個人情報保護方針】

<http://www.hosp.tohoku.ac.jp/privacy.html>

- 2) 1)以外の保有する個人情報については、所定の請求用紙に必要事項を記入し情報公開室受付窓口に提出するか又は郵送願います。詳しくは請求手続きのホームページをご覧ください。（※手数料が必要です。）

【東北大学情報公開室】

<http://www.bureau.tohoku.ac.jp/kokai/disclosure/index.html>

※注意事項

以下に該当する場合には全部若しくは一部についてお応えできないことがあります。

＜人を対象とする医学系研究に関する倫理指針 第6章第16の2(1)＞

- ①研究対象者等又は第三者の生命、身体、財産その他の権利利益を害するおそれがある場合
- ②研究機関の研究業務の適正な実施に著しい支障を及ぼすおそれがある場合
- ③法令に違反することとなる場合