

受付番号： 2020-1-313

課題名：網羅的ゲノム解析による神経筋疾患の遺伝学的解析

1. 研究の対象

- 2018年7月～2020年6月にこの課題の研究に参加した方（解析方法の追加、業務委託についての変更のお知らせのため対象としています）
- 当院で「先天性アミノ酸代謝異常症、糖代謝異常症、有機酸代謝異常症、脂肪酸代謝異常症の遺伝子診断」「原因不明遺伝子関連疾患の全国横断的症例収集・バンキングと網羅的解析」の研究に参加した方のうち、神経筋疾患を合併している方

2. 研究期間

2018年7月（倫理委員会承認後）～2023年3月

3. 研究目的

神経筋疾患患者の遺伝学的背景を明らかにすること

4. 研究方法

血液 5 ml 程度または唾液 3 ml 程度を採取。必要に応じてその他組織（臍帯血、頬粘膜（唾液）、毛根、爪、尿沈渣、皮膚、手術摘除残余標本の一部など）を採取あるいは、既存の試料を用いる。得られた検体から DNA を抽出して網羅的ゲノム解析（全ゲノム解析、エクソーム解析、アレイ CGH 解析など）を行う。得られた候補遺伝子変異の病原性の証明のために、検体からそのまま、あるいは検体から細胞株を樹立して分子生物学的解析を行う。

5. 研究に用いる試料・情報の種類

情報：病歴、検査所見、カルテ番号 等

試料：DNA、皮膚・手術で摘出した組織やそれらから樹立した細胞株等

6. 外部への試料・情報の提供

一部の検体の網羅的ゲノム解析について、タカラバイオ株式会社、日本ジェネティクス株式会社、株式会社アンテグラルに業務委託します。匿名化をした上で検体を提供時に

患者情報が付与されないようにし、対応表は当科の研究責任者が保管・管理します。また、委託先とは秘密保持契約を締結します。

7. 研究組織

東北大学大学院医学系研究科小児病態学分野 呉 繁夫

東京女子医科大学 齋藤 加代子

神戸大学大学院医学研究科 疫学分野 篠原正和

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：

東北大学病院 小児科 菊池 敦生

〒980-8574 仙台市青葉区星陵町 1-1

TEL 022-717-7287

研究責任者：

東北大学大学院医学系研究科小児病態学分野 呉 繁夫

研究代表者：

東北大学大学院医学系研究科小児病態学分野 呉 繁夫

◆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へ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