

研究に関するお知らせ

「希少未診断疾患に対する診断プログラムの開発に関する研究」にご参加いただいた皆様へ

「ゲノム不安定性を示す遺伝性疾患群の新規疾患責任遺伝子変異の探索」について

■研究目的・方法

当施設では倫理審査委員会の審査を受け「希少未診断疾患に対する診断プログラムの開発に関する研究」という研究課題名の研究を実施しています。この研究は 2015 年から実施しご参加いただいた皆様から臨床情報と生体試料、遺伝子データをご提供いただきました。

この度、さらなる病態解明や新規治療法の開発を推進するために皆様からご提供いただいた臨床情報と生体試料を「ゲノム不安定性を示す遺伝性疾患群の新規疾患責任遺伝子変異の探索」（以下、本研究）で活用させていただくことになりました。本研究では研究分担機関で保有する難病患者検体を名古屋大学に集約します。収集した検体は研究計画書に基づき、全ゲノム配列解析などのオミクス解析を実施し、ゲノム情報等として臨床情報とともにデータベースに保管され今後の研究に活用されます。試料や情報は誰のものかわからない様に匿名化した上で名古屋大学に保管されます。個人ごとの臨床情報やゲノム情報は研究者に限定して公開され、研究機関の実態、研究計画、個人情報の保護・取扱体制などについて審査を経たうえで、その研究機関に提供されます。遺伝子の頻度など特定の個人の同定に結びつかない情報は公開データベースに登録されることがあります。全ゲノム配列解析等のオミクス解析は外部委託することを予定していますが、試料は個人が特定できないように匿名化された状態で渡され、解析の結果余った試料は破棄または名古屋大学に返却され委託内容以外の目的

で使われることはありません。

■利用する試料と情報

試料： DNA・RNA検体、病理材料、生検材料、血液材料、細胞（皮膚、血液、組織、骨髄など由来）

情報： 年齢/性別/身長/体重/頭囲/奇形/身体的特徴（顔貌含む）/精神的特徴/その他
臨床所見/病歴/家族歴など

■研究参加への辞退に関して

試料・情報が本研究に用いられることについてご了承いただけない場合には研究対象としますので、下記のお問合せ先にお申し出ください。お申し出になられても、いかなる不利益も受けることはございませんので、ご安心ください。

お問い合わせ先

担当部署：名古屋大学 環境医学研究所 発生遺伝分野

所在地：〒464-8601 名古屋市千種区不老町

電話： 052-789-3875 電子メール：genetics.riem@gmail.com

■研究期間

研究開始日～西暦2030年3月31日

■研究の対象となる方

2015 年以降に「希少未診断疾患に対する診断プログラムの開発に関する研究」にご協力いただいた方

■研究計画書等の入手・閲覧方法・手続き等

あなたのご希望により、この研究に参加してくださった方々の個人情報の保護や、

この研究の独創性の確保に支障がない範囲で、この研究の計画書や研究の方法に関する資料をご覧くださいことや文書でお渡しすることができます。ご希望される方は、どうぞ上記のお問合せ先にお申し出ください。

■研究資金および利益相反に関して

本研究は、運営費交付金、科学研究費（厚生労働省）、研究助成金、受託研究費で運用します。寄付金を使用することもあります。寄附者が本研究の計画・実施・結果に影響を与えることはありません。

研究責任者：

名古屋大学環境医学研究所 発生遺伝分野 荻 朋男