

《研究課題名》

全ゲノムシーケンスによる遺伝性網膜疾患の原因遺伝子の探索:神戸アイセンター病院における「遺伝性網膜ジストロフィーにおける遺伝子診断と遺伝カウンセリング」で収集された試料の2次利用

《研究対象者》

神戸アイセンターにおいて「遺伝性網膜ジストロフィーにおける遺伝子診断と遺伝カウンセリング」(2021年10月1日～2022年12月31日)に参加、・ご協力を頂いた方。

研究協力をお願い

医薬基盤・健康・栄養研究所において上記研究課題名の研究を行います。この研究は、対象となる方が神戸アイセンターにおいて「遺伝性網膜ジストロフィーにおける遺伝子診断と遺伝カウンセリング」でご提供いただいたDNA、遺伝子解析情報と臨床情報を用いて行う研究であり、研究目的や研究方法は以下の通りです。試料・情報の使用について、直接ご説明して同意はいただきず、このお知らせをもって説明に代えさせていただきます。対象となる方におかれましては、研究の主旨・方法をご理解いただきますようお願い申し上げます。

なお、本研究への試料・情報の提供を希望されない場合、あるいは、本研究に関するご質問は下記(7)の問い合わせ先へご連絡ください。

(1) 研究の概要について**《研究課題名》**

全ゲノムシーケンスによる遺伝性網膜疾患の原因遺伝子の探索:神戸アイセンター病院における「遺伝性網膜ジストロフィーにおける遺伝子診断と遺伝カウンセリング」で収集された試料の2次利用

《研究期間》 2025年4月15日 ～2027年3月31日

《研究代表者》

主機関名:医薬基盤・健康・栄養研究所 難病・免疫ゲノム研究センター

代表者:山本拓也

代表者の職名:センター長

《意義》

遺伝性網膜疾患(IRD)の多くは遺伝子の変化が原因と考えられており、現在まで多数の原因遺伝子が報告されています。皆様が神戸アイセンター病院で参加された「遺伝性網膜ジストロフィーにおける遺伝子診断と遺伝カウンセリング」ではこの原因遺伝子について多くの遺伝子異常を一度にとらえる方法を用いて、どの遺伝子のどのような変化がIRDを引き起こすのかを検討する研究でした。しかし、この時点での技術では参加いただいた方の50%ほどしか、病気の原因となる変異を見つけることができませんでした。しかし、このような遺伝子を調べる技術は日々進歩しており、今回行う研究ではヒトのすべての染色体を対象として(全ゲノムシーケンスといいます)、さらに一回で読む長さを極端に長くする方法を含める(ロングリードシーケンスといいます)ことで、前の研究では見つけることができなかった遺伝子変異を見つけることができる可能性があります。さらに、これは原因の遺伝子変化を見つけることで病気の診断に役立てる技術を開発するだけでなく、同じ遺伝子異常の人でも症状の差が起きる原因を

明らかにできる可能性があり、将来に治療の研究に役立てることも目指しています。

今回、神戸アイセンターにおいて、前身となる研究「遺伝性網膜ジストロフィーにおける遺伝子診断と遺伝カウンセリング」で遺伝子パネル検査による網羅的解析を行ったものの、原因遺伝子の同定に至らなかった検体に対して、上記の全ゲノムシーケンス（ロングリードシーケンスも含む）を行い、原因遺伝子の同定を行います。必要な DNA や眼科検査の結果など研究に必要な試料・情報は神戸アイセンター病院より、あなたが特定されないような方法で受け取るようになっており、これにより、あなたに、新たなご負担（例えば採血など）が生じることはありません。

《目的》

この研究の目的は、神戸アイセンターに保存されている試料を用いて全ゲノムシーケンスを行い、日本における IRD の遺伝的特徴を解明することです。

（２）研究の方法について

《研究の内容》

本研究は神戸アイセンターと医薬基盤研の共同研究で行われ、神戸アイセンターから DNA の提供を受け、医薬基盤研にて全ゲノムシーケンスを行うことで原因遺伝子を明らかにします。この時に、臨床症状が情報として必要になり、シーケンスのデータと照らし合わせて、原因遺伝子の特定を目指します。

《利用し、又は提供する試料・情報の項目》

「遺伝性網膜ジストロフィーにおける遺伝子診断と遺伝カウンセリング」に基づき神戸アイセンターにおいて採血された血液から神戸アイセンターにおいて精製された DNA と遺伝子解析情報および臨床情報となります。臨床情報は以下の通りです。

臨床情報（※通常診療で入手した電子カルテに記載されている情報に限ります）

・患者背景：

年齢、性別、基礎疾患（既往歴、合併症）、家族歴、生活歴（飲酒・喫煙等）、内服歴（服薬状況等）

・身体所見：

身長、体重、内科学的所見等

・臨床・画像診断情報（臨床情報）：

発症日、治療及び合併症による手術前後の臨床検査データ（眼科学的検査；視力、視野、眼圧、OCT 等）、治療の内容と治療効果（OCT、視野等の画像データ、血液検査を含む）

《利用又は提供を開始する予定日》 2025 年 4 月 15 日

① 《提供する試料・情報の取得の方法》

今回「遺伝性網膜ジストロフィーにおける遺伝子診断と遺伝カウンセリング」ですでに提供いただいた DNA と遺伝情報、および臨床情報を使用するため、新たに試料や情報をご提供いただくことはございません。

② 《試料・情報の提供方法》

DNA は凍結された状態で、遺伝解析情報と臨床情報はハードディスクに記録された状態で基盤研の

研究参加者により直接医薬基盤研に運搬、提供されます。

**③ 《試料・情報の「提供元機関・提供先機関・利用機関」の機関名と研究責任者等》、
《試料・情報を利用する者の範囲》※委託機関を除く**

研究機関の名称	研究責任者 (研究代表者には◎)	提供する機関の 長の氏名	提供を行う (提供元)	提供を受ける (提供先)	利用する
			該当する項目に○		
医薬基盤・健康・栄養研究所	◎山本拓也	中村祐輔	該当無	○	○
神戸アイセンター病院	前田亜希子	栗本 康夫	○	該当無	該当無

④ 《試料・情報を利用する者の範囲》

株式会社 Cancer Precision Medicine、マクロジェン・ジャパン、ジェネシスヘルスケア

《試料・情報の管理について責任を有する者》

医薬基盤・健康・栄養研究所 難病・免疫ゲノム研究センター

代表者: 山本拓也

代表者の職名: センター長

(3) 個人情報等の取扱いについて

本研究を実施する際には、あなたの試料・情報から、あなたを特定できる情報（氏名、生年月日、住所等）を除き、代わりに本研究用の ID を付けることで、その試料・情報が誰のものであるか分からない状態にします。ただし、必要な場合に特定の個人を識別できるように、あなたと ID を結び付けることができるような加工をした情報を残します。なお、加工された情報は、施錠できる場所で担当者によって厳重に管理されます。

(4) 研究成果の公表について

本研究の成果は学会発表、学術雑誌およびデータベースなどで公表します。公表の際には個人が特定されることがないように、十分配慮いたします。

(5) 研究計画書等の入手又は閲覧

本研究の対象となる方又はその代理人の方は、希望される場合には、他の研究対象者等の個人情報及び知的財産の保護等に支障がない範囲内で本研究に関する研究計画書等の資料を入手・閲覧することができます。ご希望の場合には、下記（7）の問い合わせ先へご連絡ください。

(6) 利用又は提供の停止

本研究の対象となる方又はその代理人の求めに応じて、対象者の方の試料・情報を本研究に利用（又は他の研究に提供）することについて停止することができます。停止を求められる場合には、下記（7）にご連絡ください。

(7) 本研究に関する問い合わせ先

担当者： 医薬基盤・健康・栄養研究所 難病・免疫ゲノム研究センター

代表者:山本拓也

住所: 〒567-0085 ・ 大阪府茨木市 ・ 彩都あさぎ七丁目 6 番 8 号

電話番号: 072-641 -9811

メールアドレス: yamamotot2@nibiohn.go.jp

患者さんからの問い合わせ先

担当者: 神戸市立神戸アイセンター病院

研究責任者: 前田亜希子

住所: 〒650-0047 ・ 兵庫県神戸市中央区港島南待町 2-1-8

電話番号: 078-381-9876