

難病のゲノム医療推進のための、当院に入院・通院された患者さんの既に提供を受けた DNA 試料を用いた全ゲノム解析研究に対するご協力をお願い

研究責任者	所属 <u>臨床遺伝学センター</u> 職名 <u>教授</u> 氏名 <u>小崎 健次郎</u> 連絡先電話番号 <u>03-5363-3890</u>
実務責任者	所属 <u>臨床遺伝学センター</u> 職名 <u>教授</u> 氏名 <u>小崎 健次郎</u> 連絡先電話番号 <u>03-5363-3890</u>

このたび、本病院に通院された難病患者さんから、既にインフォームド・コンセントを得て、提供を受けた DNA 検体と臨床情報を用いた、多施設共同研究による全ゲノム解析研究を、医学部倫理委員会の承認ならびに病院長の許可のもと、研究倫理指針および法令を遵守して、国立国際医療研究センターを主たる研究機関として、実施いたします。ご協力をよろしくお願いいたします。

この研究を実施することによる、患者さんへの新たな負担は一切ありません。また患者さんのプライバシー保護については細心の注意を払い、最善を尽くします。

本研究への協力を望まれない患者さんは、その旨を「8 お問い合わせ」に示しました連絡先までお申し出下さいますようお願いいたします。

1 対象となる方

西暦 2011 年 11 月 28 日より 2021 年 1 月 31 日までの間に、臨床遺伝学センターにて難病の診断・治療のために受診し、ゲノム研究のために血液試料を提供された方。同意内容を検討し、ゲノム研究、将来の研究での利用、バイオバンクへの提供の項目での同意を確認し、本研究計画で利用させていただきます。

2 研究課題名

承認番号 20200290 研究課題名 難病のゲノム医療推進に向けた全ゲノム解析基盤に関する先行的研究開発

3 研究実施機関

国立国際医療研究センターを主たる研究機関として、他の共同研究機関と連携して、慶應義塾大学医学部臨床遺伝学センターが、本研究計画を実施いたします。共同機関は既存試料の提供機関として機能します。

実施機関名・所属部署（役割）	研究責任者（職位）
国立国際医療研究センター(主機関：取纏め、全ゲノム解析、難病データベース・バイオバンクの構築)	國土典宏（理事長）
慶應義塾大学 医学部 臨床遺伝学センター（試料提供機関）	小崎 健次郎（センター長、教授）
国立精神・神経医療研究センター（試料提供機関）	水澤 英洋（理事長）
東京大学大学院 医学系研究科（試料提供機関）	辻省治（名誉教授）
国立精神・神経医療研究センター（試料提供機関）	西野 一三（部長）
国立病院機構 東京医療センター（試料提供機関）	岩田 岳（部長）
名古屋大学大学院 医学研究科（試料提供機関）	祖父江 元（教授）
東京大学大学院 医学系研究科（試料提供機関）	戸田 達史（教授）
大阪大学大学院 医学系研究科（試料提供機関）	朝野 仁裕（講師）
国立成育医療研究センター（試料提供機関）	松原 洋一（センター長）
横浜市立大学大学院 医学研究科（試料提供機関）	松本 直通（教授）
京都大学大学院 医学系研究科（試料提供機関）	小川 誠司（教授）
名古屋大学 環境医学研究所（試料提供機関）	荻 朋男（教授）
京都大学大学院 医学系研究科（試料提供機関）	松田 文彦（教授）

4 本研究の意義、目的、方法

欧米諸国やいくつかのアジア諸国では、ゲノム医学研究・ゲノム医療の推進のため、基盤的な大規模ゲノム解析拠点において数万人から数百万人規模の大規模な全ゲノム解析研究が実施されています。我が国においても、難病のゲノム医学研究・ゲノム医療の推進に向けて、大規模な全ゲノム解析研究を実施し、研究者コミュニティが利活用しやすいゲノム解析基盤を確立することが必須です。

本研究では、慶應義塾大学医学部臨床遺伝学センター（センター長、教授、小崎健次郎）がインフォームド・コンセントを得て、既に提供を受け、慶應義塾大学の匿名化番号の下に管理している未解析の難病患者さんの DNA 検体と臨床情報を国立国際医療研究センターへ提供します。国立国際医療研究センターへ試料と情報を提供する際には、慶應義塾大学の匿名化番号を付して送付いたします。そして、試料と情報を受領した国立国際医療研究センターは、当該センター特有の匿名化番

号を付して管理、利用いたします。

国立国際医療研究センターは、研究体制の項に示す試料提供機関から提供された匿名化（連結可能二重匿名化）既存試料を集約して全ゲノム解析を実施します。国立国際医療研究センターは、得られたデータを共同研究者に報告します。また、新たに国立国際医療研究センター内に構築する難病ゲノムデータベースに格納し、研究者コミュニティにおけるデータシェアリングに備えます。また、同意が得られている場合は、DNA 検体と臨床情報を国立国際医療研究センターに構築する難病バイオバンクで管理し、将来の倫理審査を受けた研究計画に利用させていただきます。

新たに国立国際医療研究センターに構築される難病ゲノムデータベースおよび難病バイオバンク（責任者：徳永勝士）が安定的、長期的に運営され、広くアカデミア・産業界の研究者によって活用されることにより、より広範囲の研究成果が導かれることが期待されます。

尚、難病データベースと難病バイオバンクに蓄積される試料と情報は、倫理指針に従い、倫理委員会の承認を受けた医学研究に提供されます。

5 協力をお願いする内容

本研究計画において、研究参加者に新たにお願いすることはありません。本研究計画では、慶応義塾大学医学部臨床遺伝学センターにおいては既に得ている同意の内容に沿って、DNA 検体と臨床情報（診療情報、臨床検査情報など）を利用させていただきます。

並行して、国立国際医療研究センターにおいては、得られた全ゲノムシーケンス解析結果を格納する「難病ゲノムデータベース」を構築し、将来の研究者コミュニティによるデータシェアリングの実現に備えます。また、バイオバンクへの提供への同意を得られている DNA 検体と臨床情報については、国立国際医療研究センターの難病バイオバンクに保管され、倫理委員会の承認を受けた将来の医学研究に利用させていただきます。

6 本研究の実施期間

研究実施許可日 ～ 西暦 2023 年 3 月 31 日

7 プライバシーの保護について

- 1) 本研究で取り扱う、患者さんにご提供いただいた試料は慶應義塾大学医学部臨床遺伝学センターにおいて既に匿名化された状態で管理されております。この匿名化された状態で国立国際医療研究センターへ提供されます。提供に際して、個人情報（氏名、生年月日、住所、電話番号など）は一切提供されません。
- 2) 本研究で取り扱う患者さんの DNA 検体と臨床情報は、個人情報をすべて削除し、検体管理番号を付して、第三者にはどなたのものか一切わからない形で使用します。
- 3) 患者さんの個人情報と、匿名化した DNA 検体を結びつける情報（連結情報）は、本研究の個人情報管理者新井康通が研究終了まで厳重に管理し、研究の実施に必要な場合のみに参照します。また研究計画書に記載された所定の時点で完全に抹消し、破棄します。
- 4) なお連結情報は当院内のみで管理し、他の共同研究機関等には一切公開いたしません。

➤ 国立国際医療研究センターにおける研究実施体制

全ゲノムシーケンス解析は受託解析事業者に委託するか国立国際医療研究センター内で実施されます。解析で得られた配列データは、難病ゲノムデータベースに保管し、2 次データ解析が実施されます。2 次データ解析は、国立国際医療研究センターの情報センター棟サーバー室に設置した計算機、あるいは国立遺伝学研究所スーパーコンピュータの個人ゲノム解析区画で実施いたします。

全ゲノムシーケンス解析で得られたゲノム情報と共同研究者から提供された臨床情報は新設する「難病ゲノムデータベース」に保管されます。研究協力者のプライバシーの保護のために、ゲノム情報と臨床情報は物理的に異なるサーバーに保管されます。

8 お問い合わせ

本研究に関する質問や確認のご依頼は、下記へご連絡下さい。

また、本研究の対象となる方またはその代理人（ご本人より本研究に関する委任を受けた方など）より、DNA 検体と臨床情報の研究利用の停止を求める旨のお申し出があった場合は、適切な措置を行いますので、下記へご連絡をお願いいたします。

小崎健次郎

慶應義塾大学医学部臨床遺伝学センター

東京都新宿区信濃町 35

irud@cmg.med.keio.ac.jp

電話 03-5363-3890

ファックス 03-5843-7084

対応時間：週日（月曜日から金曜日）午前 9 時から午後 5 時まで

以上