

承認番号：U19-02-002

生命科学・医学系研究に関する情報公開について

西暦 2024 年 8 月 20 日作成

下記の研究は、福岡大学医に関する倫理委員会から承認され、医学部長の許可を得て実施するものです。

インフォームド・コンセントを受けない場合において、「人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針」

第 4 章 第 8.1 に基づき、以下の通り情報公開いたします。

研究課題名	レックリングハウゼン病の遺伝子診断の確立を目的とした研究
研究期間	医学部長の許可日～西暦 2031 年 3 月 31 日
研究責任者	皮膚科 今福 信一
試料・情報の収集期間	■：新たな情報を取得する場合：医学部長の許可日～西暦 2030 年 3 月 31 日 ■：既存試料・情報を利用する場合 □ 後向き期間：西暦〇〇年〇月〇日～西暦〇〇年〇月〇日 (or 医学部長の許可日) ■ 前向き期間：医学部長の許可日～西暦 2030 年 3 月 31 日
研究対象者	当院皮膚科にてフォロー中の臨床的にレックリングハウゼン病と診断された、あるいは強く疑われる患者とその二親等内の血縁者で、自身または保護者が病因解明のための遺伝子検査を希望する本研究への参加について自由意志の下、同意していること
研究の意義と目的	<p>レックリングハウゼン病は単一遺伝子 NF1 遺伝子の異常で生じる神経皮膚症候群で、3000 出生に一人が罹患しており、人種に差はありません。常染色体優性遺伝しますが、本邦での患者の半数以上は発端者です。NF1 遺伝子は蛋白質ニューロフィブロミンをコードし、約 30 万塩基対、56 のエクソンからなる巨大な遺伝子です。レックリングハウゼン病で見つかる遺伝子の異常にはホットスポットはなく配列のさまざまな部分にみられるため、遺伝子診断のためには NF1 遺伝子の全塩基配列の決定が必要です。そのため現在でも遺伝子診断は極めて困難で、殆ど行われていません。レックリングハウゼン病の臨床症状には軽症から重症まで大きな幅があります。これは巨大遺伝子のいろいろな部分の変異が、その配列の変異が疾患原性なのか多型(ポリモルフィズム)なのか不明な点です。この問題を解決するには、臨床像と対応させた遺伝子変異の特定が必要となります。現在、レックリングハウゼン病の諸症状に対してさまざまな治療法が開発されてきていますが、正確な診断が下されて初めてこれらの治療法の有効性を評価できます。近年の全ゲノム配列研究では、NF1 遺伝子の変異の同定率は上昇していますが、未だ有症状者の 92%で、さらなる診断の精度の向上が必要であるとともに、現在変異が同定できない患者について他の遺伝子異常を探索、同定する必要があります。</p> <p>本研究の目的はレックリングハウゼン病を疑われる患者の NF1 遺伝子変異を検出すること、および NF1 遺伝子以外に本疾患(または病態)の原因遺伝子が存在するかを検索することにあります。得られた情報を、臨床情報と統合することにより、遺伝子</p>

	—臨床病型の分類、新遺伝子変異の同定、およびそれらを通じて疾患の病態解明を行います。
研究の方法	<p>本研究ではレグリングハウゼン病と診断された、あるいは強く疑われる患者とその二親等内の血縁者を対象に、下記の手順に沿って、血液サンプルと臨床情報を採取します。採取された血液サンプルは、遠心分離後の血球成分からDNAの抽出を行います。必要に応じて、委託先機関(株式会社エスアールエル)に送付しDNAの抽出を行います。抽出したDNAを、遺伝子配列決定の研究支援業務をする機関(北海道システムサイエンス株式会社、公益財団法人かずさDNA研究所、株式会社LSIメディエンス、株式会社Rhelixa(レリクサ))、株式会社ファルコバイオシステムズへ送付し、遺伝子配列情報を取得します。北海道システムサイエンス、かずさDNA研究所、LSIメディエンス、株式会社Rhelixa(レリクサ)、株式会社ファルコバイオシステムズでは、次世代(超高速)シーケンサー等を用いて、多因子疾患は一塩基多型(SNP)決定、単一遺伝子疾患は全エクソン配列決定やマイクロサテライト等のゲノム情報を取得します。</p> <p>得られた遺伝子配列情報は福岡大学医学部皮膚科の他、かずさDNA研究所、LSIメディエンス、株式会社Rhelixa(レリクサ)、株式会社ファルコバイオシステムズで解析を行います。抽出したDNA及び遠心分離後の血清成分の残余検体は福岡大学医学部皮膚科で保管します。</p>
研究に用いる試料・情報	<p>【試料】：静脈血液サンプル</p> <p>【情報】：臨床情報</p>
試料・情報の提供先	<p>■無</p> <p>□有 ⇒</p> <p>提供先の研究機関名：</p> <p>提供先の研究責任者：</p> <p>提供する試料・情報：</p>
試料・情報の提供元	<p>■無</p> <p>□有 ⇒</p> <p>提供元の研究機関名：</p> <p>提供元の研究機関の長：</p> <p>研究責任者又は提供のみを行う者：</p> <p>取得の経緯：</p> <p>取得する試料・情報：</p>
情報管理責任者又は名称	福岡大学医学部皮膚科 今福信一
研究のための試料・情報を利用	本学：医に関する倫理委員会で承認され医学部長から許可された研究者

する者	他施設：各施設の倫理委員会で承認され研究機関の長から許可された研究者
個人情報の保護	収集した試料・情報は、匿名化(どのデータが誰のものか分からなくすること)した上で本研究に利用します。国が定めた倫理指針に則って、個人情報を厳重に保護し、研究結果の発表に際しても、個人が特定されない形で行います。
研究協力の任意性と撤回の自由	<p>この研究へのご協力は、患者さんご自身の自由意思に基づくものです。この研究に参加を希望されない方(患者さん自身がすでに亡くなられている場合にはそのご家族)は下記の問い合わせ先へご連絡ください。患者さんの試料・情報を本研究に利用しません。ただし、ご連絡を頂いた時点で、すでに研究結果が論文などで公表されていた場合には、試料・情報を削除できないことがあります。不明な点やご心配なことがございましたら、ご遠慮なく下記の問い合わせ先までご連絡ください。この研究への試料・情報の利用を断っても、診療上何ら支障はなく、不利益を被ることはありません。</p> <p>また、患者さんのご希望により、この研究に参加してくださった方々の個人情報および知的財産の保護や、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いただくことができます。希望される方は下記の問い合わせ先までお申し出ください。</p>
試料・情報の利用または他の研究機関への提供の停止について	患者さんまたはその代理人のご希望により、患者さんが識別される試料・情報の利用または他の研究機関への提供を停止することができます。試料・情報の利用または提供の停止を希望される方は下記の問い合わせ先までお申し出ください。
問い合わせ先	福岡大学 皮膚科 担当者:今福 信一 電話: 092-801-1011(代表) (対応可能時間 平日 9:00～16:00、土曜・日曜・祝日は除く)