

作成日：西暦 2026 年 4 月 1 日

2015 年 4 月から 2028 年 12 月までに産業医科大学病院小児科において

遺伝学的検査を実施された患者さんおよびご家族へのお知らせ

当院では、以下の臨床研究を実施しております。本研究は、通常の診療で得られた情報の記録に基づき実施する研究です。このような研究は、「人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針」により、対象となる患者さんのお一人おひとりから直接同意を得るのではなく、研究内容の情報を公開するとともに、参加拒否の機会を保障することとされています。本研究に関するお問い合わせ、また、ご自身の診療情報や試料が利用されることを了解されない場合は、以下の問い合わせ先にご連絡ください。利用の拒否を申し出られても何ら不利益を被ることはありません。

1. 研究課題名 小児希少・難治性疾患における遺伝子バリエーションの臨床的意義と機能解析に関する包括的研究

2. 研究期間 研究機関の長の許可日 ～ 2029 年 3 月 31 日

3. 研究機関 産業医科大学

4. 研究責任者 産業医科大学医学部 小児科学教室 講師 齋藤 祐介

5. 研究の目的と意義

〔目的〕 これまでに受けられた遺伝学的検査（各種疾患別遺伝子パネル検査、がん遺伝子パネル検査および IRUD：未診断疾患イニシアチブなど）の結果、病気の原因に関わっている可能性がある「遺伝子の変化」が見つまっている方を対象としています。現在の医学では、見つかった遺伝子の変化が「本当に病気の原因なのか」を完全に判定できないケースが少なくありません。本研究では、それらの変化を細胞実験などで詳しく調べ、病気の直接的な原因かどうかを科学的に突き止めることを目的としています。

〔意義〕 遺伝子の病気に関わる意味を正確に解明することで、将来的に同じ病気を持つお子様がより早く正確な診断を受け、最適な治療法を選択するための重要な手がかりとなります。

6. 研究の方法

具体的には、これまでに受けられた検査（各種疾患別遺伝子パネル検査、がん遺伝子パネル検査および IRUD：未診断疾患イニシアチブなど）で見つかった「病気の原因かもしれない遺伝子の変化」を実験室の細胞の中に再現し、その細胞の増え方やエネルギーの使い方、形や動きにどのような変化が出るかを詳しく観察します。これにより、その変化が本当にお子

さんの病気の原因であるかどうかを確かめます。また、一度の検査では原因がはっきりしなかった場合や、より詳しく調べる必要がある場合には、お預かりしている体の設計図（ゲノム DNA）を、最新の技術でもう一度調べることがあります。これには、特定の場所を詳しく確認する検査に加え、設計図の全体をくまなく調べる「全ゲノム解析」や「全エクソーム解析」、さらに設計図が正しく読み取られているかを確認する「DNA メチル化解析（エピゲノム解析）」といった、幅広い調査が含まれます。

〔利用する試料・情報〕 試料：保存検体 ゲノム DNA 、情報：病歴、家族歴、過去の遺伝学的検査の結果

7. 個人情報の取り扱い

利用するデータやお名前などの個人情報は、すべて個人が特定できないよう記号に置き換え（匿名化）、厳重に管理します。研究成果を学会や論文で発表する場合も、個人が特定されることは一切ありません。データは研究責任者の管理下で、鍵のかかる保管庫やパスワードのかかった安全なコンピューター内で保管します。利用の拒否をお申し出いただいた場合は、解析から対象外とする等の適切な対応をいたします。

8. 問い合わせ先

産業医科大学医学部小児科学教室 齋藤 祐介

福岡県北九州市八幡西区医生ヶ丘1-1 電話番号 093-691-7254

9. その他

本研究への参加による費用負担や謝礼はありません。また、高度な解析を行うために、公益財団法人かずさDNA研究所、タカラバイオ株式会社、株式会社理研ジェネシス、株式会社レリクサ等の外部機関に解析を委託することがありますが、その際も個人情報は厳重に保護されます。本研究は、本学講座研究費により行われ、一切の利益相反はなく、産業医科大学利益相反委員会の承認を得ており、公平性を保ちます。

本研究への参加は自由であり、いつでも拒否することができます。拒否のお申し出があった場合には、速やかに当該検体の解析や外部提供、データの利用を停止いたします。ただし、お申し出の時点で既に個人が特定できない状態で学会・論文等に公表されている情報については、その性質上、完全に削除することが困難な場合があります。