

ダウン症候群に対するPopulation-based の登録システム、 検体バンクの構築に関する研究情報

【研究の意義、目的】

ダウン症候群は21番染色体の過剰により発症し、血液疾患などの特徴的な合併症を併発します。本研究の目的は、日本人ダウン症候群の登録システムを構築し、遺伝子解析を行い、検体を保存するバンクを設立することにより、ダウン症候群で特徴的に認められる合併症の発症に関与する21番染色体の過剰以外の遺伝学的要因を同定することで、生涯を見据えた合併症の管理・予防法を確立・改善することです。

【研究の方法】

1 研究の対象

新規に出生したダウン症候群で、医学研究について文書で代諾者の同意が得られている患者さんを対象とします。

2 研究の方法

連結可能匿名化を施した上で対象の患者さんの臨床情報の登録をし、末梢血検体を保存します。末梢血からDNA抽出し、次世代シーケンサーにより塩基配列を決定しその変異解析を行います。ダウン症候群において頻度の高い血液学的な合併症をはじめ、種々の臓器に認められる様々な合併症の発症予測・予防法の開発を目指します。研究期間は本研究が倫理委員会承認後から10年間（実施承認日～2025年12月7日まで）とします。

今後、医学の発展にともなってダウン症候群の患者さんの診断・治療において重要な情報をもたらす可能性があります。同意が得られた場合は、頂いた検体を名古屋大学先端医療センターの生体資料バンキングシステムに永続的に保存し、更なる解析を行います。新たな研究計画を将来計画した場合は、その都度名古屋大学医学部附属病院倫理審査委員会の審査を受け、承認を受けた場合にのみ実施します。

【研究機関名】

名古屋大学大学院医学系研究科小児科学

名古屋市立大学大学院医学研究科小児科学

藤田医科大学小児科学

愛知医科大学小児科学

愛知県心身障害者コロニー中央病院・臨床遺伝学

名古屋第一赤十字病院小児科

大垣市民病院小児科

【保有する個人情報に関して】

皆様の試料（資料）を分析する際には、氏名・住所・生年月日などの個人情報を取り除き、代わりに新しく符号をつけ、どなたのものか分からないようにした上で（連結可能匿名化）、厳重に保管します。また試料（資料）の分析から得られる遺伝子の情報（遺伝情報）についても、個人識別が可能にならないよう厳重な管理とセキュリティー体制の整備を徹底します。

【問い合わせ・苦情の受付先】

○問い合わせ先

説明担当者氏名：名古屋大学大学院医学系研究科 小児科 村松秀城

（電話052-744-2294、ファックス052-744-2309）

○苦情の受付先

名古屋大学医学部経営企画課：（052-744-2479）