

## 研究課題 小児外科疾患の病態形成に関する原因遺伝子の網羅的遺伝子解析研究 に関する情報公開

### 1. 研究の対象

①2019年4月1日～2024年3月31日に名古屋大学医学部附属病院および共同研究機関（あいち小児保健医療総合センター、名古屋第一赤十字病院、安城更生病院、豊橋市民病院）で小児外科疾患の診察を受けられた方

②その疾患の病態形成に遺伝子の関与が疑われる方（先天性消化管閉鎖症、消化管機能不全、腸回転異常症、先天性消化管奇形、ヒルシュスプルング病、直腸肛門奇形、新生児消化管穿孔、膵胆管合流異常症、胆道閉鎖症、門脈圧亢進症、肝線維症、先天性気道疾患、肺嚢胞性疾患、横隔膜ヘルニア、脈管奇形、腫瘍疾患、腹壁形成異常、腎泌尿器系奇形、奇形症候群の方）、またはその血縁者（患者の両親、その他必要に応じて兄弟姉妹・子供など第2近親者までの血縁者）

③本人または代諾者から文書による同意をいただいた方

### 2. 研究目的・方法・研究期間

#### 研究目的

こどもの病気は、おとなに比べて、発症までに受ける環境の影響が少ないことから、遺伝子の変化が原因として関係している割合が大きいと考えられます。小児外科疾患は多くが手術などの外科的治療を必要とします。一部の疾患は手術をしてもからだ元通りにはならず、これまでと違った生活を送る必要が出ます。こういった小児外科疾患の原因遺伝子が特定されることで、症状の改善、早期からのスクリーニング検査、新しい予防法の実施、遺伝カウンセリングなどを適切に行えるようになる可能性があります。

例えばヒルシュスプルング病ではRET 遺伝子とEDNRB 遺伝子<sup>1)</sup>の関連がわかっています。そのため家族内発生の場合は、きょうだいが発症する確率がどれくらいか予測することができるようになります。神経芽腫ではMYCN 遺伝子の増幅<sup>2)</sup>が予後不良に関係するとわかっています、治療法を決めるときの一材料になっています。

遺伝子の変化は、患者さん本人のみに起こる変異（体細胞変異）と子孫に遺伝する変異（生殖細胞変異）の2種類があります。後者の場合は患者さんご本人だけでなく、血縁者（例えば親やきょうだい、子供）にも遺伝子の変化が見つかる可能性があります。したがって、患者さんの血縁者についても、細胞や核酸を保存し、遺伝子検査を行いたいと考えています。これは、どの段階から遺伝子の変化が起きたのか、病気は次世代にどのような影響を及ぼすのか、あるいは、本当にその遺伝子の変化が病気と関係するのか、を理解する上で重要なこととなります。

このような研究によって、患者さんご本人の病気の原因が明らかになり、より適切な情報や治療が提供できます。また、新しい遺伝子の機能や変異をみつけることで、新しい治療の開発や、小児外科疾患の患者の救命に貢献できることを目指しています。

## 研究方法

研究に使う検体には、血液、頬粘膜拭い液、爪、その他の組織があげられます。原則的には血液検査の時に採取した血液を分けてもらう形で使用します。ただし、血縁者はもともと血液検査の予定が無いので、研究のために唾液・頬粘膜や爪の採取のご協力をお願いします。

検体は次世代シーケンサーという機械を使って、すべての遺伝子の解析を行います。次世代シーケンサーは従来の遺伝子検査の機械とは異なり、単位時間当たりには得られる情報量が極めて高い（従来法に比べて1億倍以上）という特長を持っています。従来の方法よりもより早くより高い確率で、病気の原因が明らかになる可能性があります。また、検体の一部は保存します。遺伝子に関連するタンパクの詳しい機能解析を追加で行う場合には、別途ご説明します。また、これ以外の目的で使用する場合には、別途承認を得てから用いさせていただきます。

## 研究期間

研究期間は 2019年4月1日～2024年4月11日 です。

### 3. 研究に用いる試料・情報の種類

情報：年齢、性別、病歴、既往歴、家族歴、検査値、画像検査結果、カルテ番号 等

試料：血液材料、皮膚、頬粘膜、爪

手術で摘出した腸管、肺、腫瘍などの組織

### 4. 外部への試料・情報の提供

共同研究機関にデータを提供する場合は、特定の関係者以外がアクセスできない状態で行います。個人情報との対応表は、名古屋大学の研究責任者が保管・管理します。

### 5. 研究組織

名古屋大学大学院医学系研究科 小児外科学 准教授 田中裕次郎

あいち小児保健医療総合センター 小児外科 小野靖之

名古屋第一赤十字病院 小児外科 村瀬成彦

安城更生病院 小児外科 岡本真宗

豊橋市民病院 小児科 伊藤剛

その他、共同研究機関や試料・情報保存期間が追加される可能性があります。その場合は、別途ホームページで詳細を示します。

## 6. お問い合わせ先

本研究に関するご質問等がありましたら下記の連絡先までお問い合わせ下さい。

ご希望があれば、他の研究対象者の個人情報及び知的財産の保護に支障がない範囲内で、研究計画書及び関連資料を閲覧することが出来ますのでお申出下さい。

また、試料・情報が当該研究に用いられることについて患者さんもしくは患者さんの代理人の方にご了承いただけない場合には研究対象としませんので、下記の連絡先までお申出ください。その場合でも患者さんに不利益が生じることはありません。

照会先および研究への利用を拒否する場合の連絡先：

名古屋大学大学院医学系研究科 小児外科学 医員 大島一夫

〒466-8550 名古屋市昭和区鶴舞町 65

電話番号：052-744-2959

FAX 番号：052-744-2980

研究責任者：

名古屋大学大学院医学系研究科 小児外科学 准教授 田中裕次郎

研究代表者：

名古屋大学大学院医学系研究科 小児外科学 准教授 田中裕次郎