

## 研究課題「小児循環器疾患における原因遺伝子の探索研究」に関する情報公開

### 1. 研究の対象

2010年1月1日～2015年4月21日に当院で小児循環器疾患と診断された方。

2015年4月22日以降、本研究参加の同意が得られた方。

### 2. 研究目的・方法

#### <研究の目的・意義・背景>

先天性心疾患を代表とする小児循環器疾患は、先天性疾患の中で最も発症頻度が高く、先進諸国において乳幼児期死亡原因として大きな割合を占める重要な疾患群です。兄弟での高い再発率などから遺伝子の変異が強く影響していると考えられていますが、原因遺伝子の解明は進んでいません。本研究では「次世代シーケンサー」という機器を用いて、これらの疾患に対して網羅的に遺伝子を解析します。従来では候補となる数個から数十個の遺伝子を解析するだけで、相当な時間と労力を費やしていましたが、この方法により、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。先天性心疾患など小児循環器疾患の原因遺伝子が明らかになれば、正常な心臓の発生や疾患の発症メカニズムの理解が進むことによって、新しい診断方法や治療・予防薬を開発するきっかけにできるかもしれません。

#### <研究期間>

実施承認日（2015年4月22日）から5年間

#### <研究方法>

共同研究施設において本研究参加の同意が得られた患儿および親族の末梢血または唾液・口腔粘膜を、連結可能匿名化後に検体集積施設である名古屋大学医学部小児科に送り、原因遺伝子の探索を行います。既存の検体についても、個人情報保護の上で、遺伝子解析に用います。名古屋大学医学部附属病院先端医療・臨床研究支援センター、藤田保健衛生大学総合医科学研究所分子遺伝学研究部門において、全エクソーム解析などの変異解析を行い、新規の原因遺伝子の同定を目指します。

### 3. 研究に用いる試料・情報の種類

情報：年齢、性別、診断名、現病歴、既往歴、家族歴、検査結果（血液検査、レントゲン、心電図、超音波、カテーテル検査、核医学検査、CT、MRI等）、手術所見等

試料：血液、唾液、口腔粘膜

#### 4. 外部への試料・情報の提供

共同研究機関で検体を解析する際は、試料の提供機関において、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状態で、共同研究機関に送付します。どなたのものかの符号を示す対応表は試料の提供機関の個人情報管理者が管理を行います。また試料の分析から得られる遺伝子の情報についても、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。

#### 5. 研究組織

名古屋大学医学部附属病院小児科 加藤太一

名古屋大学医学部附属病院先端医療・臨床研究支援センター 奥野友介

藤田保健衛生大学総合医科学研究所分子遺伝学研究部門 倉橋浩樹

「既存試料・情報の提供のみを行う機関」

あいち小児保健医療総合センター循環器科・部長・馬場礼三

大垣市民病院第二小児科・医長・倉石建治

岡崎市民病院小児科・統括部長・長井典子

岐阜県総合医療センター小児循環器内科・部長・桑原尚志

社会保険中京病院中京こどもハートセンター小児循環器科・部長・大橋直樹

中津川市民病院小児科・部長・木戸真二

名古屋第一赤十字病院小児科・部長・羽田野爲夫

名城病院小児科・部長・小川貴久

トヨタ記念病院小児科・部長・原紳也

名古屋掖済会病院小児科・部長・長谷川正幸

碧南市民病院小児科・部長・野口弘道

#### 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：

名古屋大学医学部附属病院・小児科・加藤太一（研究責任者）

〒466-8550 名古屋市昭和区鶴舞町 65

電話 052-744-2294、ファックス 052-744-2974

研究代表者：名古屋大学医学部附属病院・小児科・加藤太一