

提出日 2024 年 8 月 27 日

遺伝子解析研究計画書

学校法人東京女子医科大学
理事長 肥塚 直美 殿

研究責任者

所属部署: 輸血・細胞プロセッシング部
職名: 特任教授
氏名: 菅野 仁 印

以下の研究計画について、許可を願います。

1. 研究課題名

「先天性溶血性貧血関連遺伝子の Target Capture Sequencing による解析研究」

[研究体制の形態]

- ①東京女子医科大学単独での研究
②本学を主管とする多施設共同研究(詳細を「8. 共同研究機関」に記載)
③多施設を主管とする多施設共同研究(詳細を「8. 共同研究機関」に記載)

[関連する研究における倫理委員会等での承認の状況]

- ①遺伝子解析研究に関する倫理審査委員会(承認番号: 284D)
②倫理委員会(承認番号:) ③病院倫理委員会(承認番号:)
④治験審査委員会(承認番号:)
⑤その他(委員会名: (承認番号:))

2. 研究責任者・研究分担者(ヒトゲノム・遺伝子解析講習会受講の有無等)

(全員が講習会受講済みであることを確認してから申請すること。講習会を受講できなかった方には、講習会 DVD を貸し出していますので、研究支援部まで問い合わせてください。)

所属	氏名	職名	職員番号	本委員会講習会の受講の有無(必須)	倫理指針の確認の有無
研究責任者					
輸血・細胞プロセッシング科	菅野 仁	特任教授	027304	<input checked="" type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 無	<input checked="" type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 無

研究分担者					
同上	山本 圭子	助教	040329	■有 □無	■有 □無
輸血・細胞 プロセシ ング部	青木 貴子	臨床検査技師	032026	■有 □無	■有 □無
ゲノム診療 科	山本俊至	教授	032733	■有 □無	■有 □無
輸血・細胞 プロセシ ング科	槍澤 大樹	准教授	033324	■有 □無	■有 □無
統合医科学 研究所	赤川 浩之	准教授	024701	■有 □無	■有 □無

3. 研究期間および研究責任者在籍予定期間

- (1) 研究期間: 当委員会承認日から 2025 年 3 月 31 日まで
(2) 研究責任者の在籍予定期間: 2025 年 3 月 31 日まで

4. 提供者を選ぶ方針(合理的に選択していることがわかる具体的な方法、提供者が疾病や薬剤反応性異常を有する場合等にあつては、病名又はそれに相当する状態像の告知方法等。)

自己免疫性溶血性貧血、発作性夜間ヘモグロビン尿症、赤血球破碎症候群が否定された先天性溶血性貧血のうち、赤血球酵素異常症、赤血球膜異常症、赤血球形成異常性貧血、又は何らかの溶血性貧血が疑われる症例を対象とする。

5. 研究について、意義、目的、方法(対象とする疾患、分析方法等。将来の追加、変更が予想される場合はその旨。単一遺伝子疾患等の場合には研究の必要性。)、予測される結果、予測される危険及び不利益、不利益を防止するための措置等の特記事項等

(1)意義

当部では先天性溶血性貧血患者の赤血球の生化学的検査、遺伝子検査を行っているが、病因が確定されない症例が未だ約 33%存在する。生化学的検査だけでは確定できない症例や、遺伝子が大きいためにサンガー法での診断が困難な症例、頻回輸血の為、生化学的検査ができない場合などに次世代シーケンス解析を行うことで確定診断に至ることは患者の生活の質の向上に繋がる。

単一遺伝子病は次世代への遺伝の影響もあり遺伝子解析での確定診断を希望される症例が増えているが、現在の検査法では解析が追いついていない現状がある。

今回溶血性貧血に関連する後述する 68 遺伝子について Target Capture 後、次世代シーケンスすることにより、より早く多くの遺伝子解析が可能となるだけでなく、同じ溶血性貧血の中でも類似した疾患の鑑別や、Exon 以外の遺伝子制御領域も検査可能となり、新たな変異を検出することが可能となる。

(2)目的

溶血性貧血とは赤血球寿命の短縮により発症する貧血の総称である。当部は原因不明の溶血性貧血を検索しているが未だ診断に至らない症例が約 33%に及び、それらの病因解明は極めて重要な課題であると考えている。

本研究では、溶血性貧血の原因遺伝子を target capture し、次世代シーケンスすることで遺伝子異常を同定し、溶血性貧血の病因・病態を明らかにする。

(3)方法

1)該当する解析方法をすべて選択してください。

- ①GWAS解析 ②全ゲノム・シーケンス解析 ③網羅的 RNA-Seq 解析
④エクソーム解析 ⑤エクソーム・シーケンス ⑥アレイ CGH、
⑦ダイレクト・シーケンス ⑧特定遺伝子の塩基配列決定(以下表 1:68 遺伝子)
⑨その他(定量 PCR 法)

2)特定遺伝子の塩基配列決定を行う研究において、解析する遺伝子数について

- ①増える可能性がある ②増えない

3)偶発的所見を見出す可能性の有無について

- ①見出す可能性がある ②見出す可能性がない

Target Capture する 68 遺伝子のみを解析するため、偶発的所見を見出す可能性はない。

4)偶発的所見を見出した場合の開示の方法について

偶発的所見の開示については、倫理指針の 17 ページ中段を確認してください。

5)以下に概要を記載してください。

- ① 対象となる患者の末梢血単核球からゲノムDNAを調製する。
- ② Target Capture後、次世代シーケンシングによる解析、必要に応じてアレイCGHや定量PCR法によるコピー数多型(CNV)解析を行う。
- ③ Target Captureによる次世代シーケンシング解析、アレイCGH、定量PCR法で同定された遺伝子異常の確認をするためダイレクトシーケンシングにより直接塩基配列を解析する。
- ④ 解析速度を上げるために、外部の検査会社が実施しているエクソームシーケンスの受託サービスを利用する。Target Captureする68遺伝子のみをターゲットとして解析を行うため、偶発的所見を見出す可能性はない。

[対象とする遺伝子名]表1.参照

参照ガイドライン

1. Wilson病診療ガイドライン2015
2. 溶血性尿毒症症候群の診断・治療ガイドライン
3. Congenital Dyserythropoietic Anemia診療の参照ガイド

表1.

1	ADA	18	EPB42	35	SEC23B	52	CFB
2	ALDOA	19	SLC4A1	36	KIF23	53	THBD
3	AK1	20	SPTA1	37	KLF1	54	CFHR2
4	ENO1	21	SPTB	38	ATP11C	55	CFHR4
5	G6PD	22	ANK1	39	COL4A1	56	CFHR5
6	GPI	23	GYPC	40	GATA1	57	DGKE
7	GPX1	24	EPB41	41	PIGA	58	PLG
8	GSR	25	STOM	42	UGT1A1	59	ULK1
9	GSS	26	RHAG	43	ATP7A	60	BECN1
10	GCLC	27	SLC2A1	44	ATP7B	61	PIK3C3
11	HK1	28	PIEZO1	45	ADAMTS13	62	AMBRA1
12	NT5C3A	29	KCNN4	46	C3	63	PRKAA1
13	PFKM	30	ABCG5	47	CD46	64	ATG9A
14	PGD	31	ABCB6	48	CFH	65	TBC1D5
15	PGK1	32	ABCG8	49	CFI	66	BNIP3L
16	PKLR	33	CDAN1	50	CFHR1	67	BNIP3
17	TPI1	34	C15orf41	51	CFHR3	68	FUNDC1

(4)予想される結果

従来の検査法では診断出来なかった溶血性貧血症例の確定診断が可能となり、類似した疾患との鑑別ができるようになる。病因を確定することで急性溶血発作を未然に防止するために避けるべき薬剤の情報を患者に与え、輸血に依存することが多い患者では骨髄移植、脾腫のある患者では摘脾が適応となる溶血性貧血であるかどうかを選択する上で重要な判断材料となりうる。

(5)予測される危険及び不利益

(ここで言う危険や不利益とは、結果が判明、告知されることにより生じる不利益なども含まれる。)

- ① 採血時には被検者には一般の血液検査時と同様の疼痛が伴う。
- ② 自身の将来が予測されるという意味で、精神的な重圧を受ける可能性がある。
- ③ 病気の原因となる遺伝子構造が見つかった場合には、血縁者についても容易に調べられるようになる半面、自分の病気の事を家族や血縁者に説明しなければならないので、どう説明するか悩んだり不愉快な思いをすることがある。
- ④ 病気の原因となる遺伝子構造が見つからなかった家族との間に摩擦が生じたり、不安を感じる可能性がある。
- ⑤ 遺伝子検査を受けたことにより、自身や血縁者も就職・結婚・保険への加入などにおいて社会的差別を受ける可能性がある。

(6)不利益を防止するための措置等

1)侵襲の有無について

①侵襲がある(実施する行為:)

②侵襲がない(例: 研究目的でない診療で穿刺する、採血する、切開する等)

2) 侵襲に対する補償

- ①補償のための保険を設定した、
②補償のための保険を設定する予定である(具体的内容:)
③保険以外の対処法を講じた
 (具体的内容: 採血を施行した者及び医師により適切な処置を行う)
④補償がない旨を説明する
⑤その他の特記事項がある場合記入()

6. 個人情報の保護の方法(匿名化しない場合の取り扱いを含む。)

[個人情報の匿名化の様式:

- ①匿名化する(対応表を作成する)、
②匿名化する(対応表を作成しない)
③匿名化しない
④その他()]

(1) 個人識別情報分担管理者:

本学の個人識別情報管理者・西村勝治教授(神経精神科)の任命を受けた
 足立医療センター輸血・細胞プロセッシング部・准教授 小林 博人を個人識別情報分担管理
 者として個人情報を管理する。

(2) 個人識別情報分担管理者の資格: ①医師 ②薬剤師 ③その他()

(3) 上記で匿名化した個人情報の保管方法

- ①他の一切のコンピューターと切り離れたコンピューターに記録し、厳重に保管
②筆記による原簿を作成し、施錠できる保管庫で厳重に管理する
③その他()

(4) 保管場所あるいは保管部署(輸血・細胞プロセッシング部)

(5) 保管場所の施錠状況

- ①施錠可
②施錠不可

7. 研究に用いる試料・情報の種類及び量及び解析対象予定人数

(1) 試料の収集

- ①新たな試料を採取しない。
②新たな試料を取得する。

試料の種類: ア)血液(2-5 mL)イ)組織(組織名: 、 ● g)ウ)その他()

(2) 既存試料の利用の有無

■①既存試料を利用しない。

□②既存試料を利用する。

既存試料の種類: □(ア)血液(● mL)

□(イ)組織(組織名: 、 ● g)

□(ウ)核酸

□(エ)その他()

(3)情報の収集

□①研究に用いる新たな情報を取得しない。

■②研究に用いる新たな情報を取得する。

情報の種類: ■(ア)ゲノムデータ

■(イ)ゲノム情報

□(ウ)診療情報

□(エ)その他()

□③既存情報を利用しない。

■④既存情報を利用する。

既存情報の種類: □(ア)ゲノムデータ

□(イ)ゲノム情報

■(ウ)診療情報

□(エ)その他()

(4) 本学における解析対象予定人数: 300 人

(多施設共同研究の場合は、多施設全部の解析対象予定数も記載してください。)

8. 外部機関との関係について

[1] 共同研究機関について

(1) 本学の立場: ■①主たる研究機関である □②主たる研究機関ではない]

本学倫理審査委員会承認後、各共同研究機関で倫理審査を行います。

(2) 研究機関名・部署名・研究責任者氏名・職名・共同研究機関の役割^(注)

研究機関名	所属	研究責任者	職名	研究における役割
九州大学病院	小児科	大賀 正一	教授	試料の収集
弘前大学病院	小児科	伊藤 悦朗	教授	試料の収集
大阪市立総合医療センター	血液内科	山根 孝久	部長・副院長	試料の収集
中野こども病院	小児科	罔府寺 美	医師	試料の収集
埼玉医科大学病院	小児科	山崎 太郎	講師	試料の収集

千葉大学病院	小児科	日野もえ子	助教	試料の収集
佐賀県医療センター好生館	小児科	浦島 真由美	医師	試料の収集
静岡済生会総合病院	小児科	塩田 勉	医師	試料の収集
筑波大学附属病院	小児科	宮園 弥生	教授	試料の収集
静岡県立こども病院	血液腫瘍科	堀越 泰雄	医長	試料の収集
香川大学医学部附属病院	小児科	岩瀬 孝志	講師	試料の収集
長良医療センター	小児科	館林 宏治	医長	試料の収集
川崎医科大学附属病院	血液内科	廣瀬 匡	医師	試料の収集
兵庫県立こども病院	血液・腫瘍内科	小阪 嘉之	部長	試料の収集
成育医療研究センター	小児がんセンター 血液内科	石黒 精	部長	試料の収集
国立国際医療研究センター病院	小児科	山中 純子	医師	試料の収集
埼玉県立小児医療センター	血液・腫瘍科	野口 隼	医師	試料の収集
岐阜県総合医療センター	小児科	松波 邦洋	医長	試料の収集
静岡済生会総合病院	小児科	太田 達樹	医長	試料の収集
虎の門病院	内分泌代謝科	大久保 実	医長	試料の収集
仙台医療センター	小児科	久間木 悟	部長	試料の収集
静岡県立こども病院	神経内科	奥村 良法	医師	試料の収集
黒部市民病院	小児科	中坪 久乃	医長	試料の収集
北海道立子ども総合医療・療育センター	血液腫瘍科	小田 孝憲	副センター長	試料の収集
宇治徳洲会病院	小児科	篠塚 淳	医長	試料の収集
日本大学医学部附属板橋病院	小児科	清宮 綾子	医師	試料の収集
石川県立中央病院	小児内科	荒木 来太	医師	試料の収集
一宮市立市民病院	小児科	岡村 淳	医師	試料の収集
名古屋市立大学病	小児科	亀井 美智	医師	試料の収集

院				
奈良県総合医療センター	臨床検査部	中村 文彦	医師	試料の収集
愛知県厚生連海南病院	小児科	浜田 実邦	医師	試料の収集
京都桂病院	血液内科	森口 寿徳	部長	試料の収集
聖マリアンナ医科大学 横浜市西部病院	血液内科	松縄 学	医長	試料の収集
松戸市立総合医療センター	小児科	齋藤 友康	医師	試料の収集
泉大津市立病院	小児科	宮下 律子	医師	試料の収集
近江八幡市立総合医療センター	血液内科	赤松 園子	医師	試料の収集
豊橋市民病院	小児科	鈴木 智子	医師	試料の収集
茨城県立こども病院	総合診療科	熊崎 香織	医師	試料の収集
渋谷こどもクリニック	小児科	渋谷 温	医師	試料の収集
川口市立医療センター	小児科	野村 敏大	医師	試料の収集
鈴鹿回生病院	内科	渡邊 泰行	医師	試料の収集
順天堂大学医学部 附属浦安病院	小児科	矢賀部 彩音	医師	試料の収集
香川大学医学部 附属病院	血液内科	門脇 則光	医師	試料の収集
浜松医科大学医学部 附属病院	小児科	坂口 公祥	医師	試料の収集
弘前大学医学部 附属病院	小児科	佐藤 知彦	医師	試料の収集
京都第一赤十字病院	小児科	近藤 秀仁	医師	試料の収集
聖マリアンナ医科大学 横浜市西部病院	小児科	山下敦己	医師	試料の収集
徳島県立中央病院	小児科	藤岡啓介	医師	試料の収集
市立四日市病院	小児科	鈴木和貴	医師	試料の収集
横浜市立みなと赤十字病院	血液内科	坂東夏菜	医師	試料の収集

神奈川県立こども医療センター	血液・腫瘍科	柳町昌克	医師	試料の収集
仙台医療センター	血液内科	和泉 透	医師	試料の収集
滋賀医科大学医学部附属病院	小児科	筒井英美	医師	試料の収集
岐阜県総合医療センター	新生児内科	桑原祐也	医師	試料の収集
京都大学医学部附属病院	血液内科	水本智咲	医師	試料の収集
板橋区医師会病院	小児科	渡邊直樹	医師	試料の収集
長崎大学病院	小児科	船越康智	医師	試料の収集
自治医科大学附属病院	血液科	森田薫	医師	試料の収集
四国こどもとおとなの医療センター	新生児内科	只友蓉子	医師	試料の収集
埼玉医科大学国際医療センター	造血器腫瘍科	麻生智愛	医師	試料の収集
山梨県立中央病院	総合周産期母子医療センター新生児内科	篠原珠緒	医師	試料の収集
公立藤岡総合病院	血液内科	外山耕太郎	医師	試料の収集
北野病院	小児科	岡本宗一郎	医師	試料の収集
国立成育医療研究センター	小児がんセンター	井口晶裕	医師	試料の収集
桐生厚生総合病院	小児科	松野早紀	医師	試料の収集
国立病院機構熊本医療センター	小児科	右田昌宏	医師	試料の収集
黒部市民病院	小児科	西島孝治	医師	試料の収集
名古屋第一赤十字病院	小児科	森島宏	医師	試料の収集
埼玉医科大学病院	小児科	國方徹也	医師	試料の収集
沼津市立病院	小児科	呉英俊	医師	試料の収集
神鋼記念病院	血液内科	中村直和	医師	試料の収集
天草中央総合病院	血液内科	宮家宏定	医師	試料の収集

済生会横浜市南部病院	小児科	川上兼堂	医師	試料の収集
日本医科大学付属病院	小児科	板橋寿和	医師	試料の収集
新潟大学医歯学総合病院	血液・内分泌代謝内科	諏訪部達也	医師	試料の収集
岩見沢市立総合病院	小児科	吉川靖	医師	試料の収集
鈴鹿回生病院	血液内科	岡宏次	医師	試料の収集
日赤和歌山医療センター	小児科	坂部匡彦	医師	試料の収集
関西医科大学病院	小児科	山添敬史	医師	試料の収集
富山大学附属病院	小児科	林篤志	医師	試料の収集
東邦大学医療センター佐倉病院	小児科	富雄太郎	医師	試料の収集
高知大学医学部附属病院	小児科	森下祐介	医師	試料の収集
長岡赤十字病院	血液内科	矢野敏雄	医師	試料の収集
熊本大学病院	小児科	楠木翔一郎	医師	試料の収集
大津赤十字病院	小児科	大封智雄	医師	試料の収集
佐賀大学医学部附属病院	小児科	江口啓意	医師	試料の収集
日本医科大学武蔵小杉病院	小児科	早川潤	医師	試料の収集
JCHO 群馬中央病院	小児科	長谷川芽衣	医師	試料の収集
福島県立医科大学病院	小児腫瘍内科	工藤新吾	医師	試料の収集
西埼玉中央病院	小児科	飯倉克人	医師	試料の収集
近江八幡市立総合医療センター	小児科	谷岡篤	医師	試料の収集
九州大学病院	小児科	園田素史	医師	試料の収集
住友病院	血液内科	紀田侑子	医師	試料の収集
愛媛県立中央病院	新生児内科	依岡壮一	医師	試料の収集

		郎		
自治医科大学附属病院	小児科	嶋田明	医師	試料の収集
徳島県立中央病院	小児科	大野卓也	医師	試料の収集
倉敷中央病院	小児科	田坂佳資	医師	試料の収集
京都市立病院	小児科	田村真一	医師	試料の収集
北野病院	小児科	水本洋	医師	試料の収集
久留米大学病院	小児科	島田翔	医師	試料の収集
群馬県立小児医療センター	血液腫瘍科	鎬木多映子	医師	試料の収集
九州大学病院	小児科	石村匡崇	医師	試料の収集
千葉県こども病院	小児科	安藤久美子	医師	試料の収集
舞鶴医療センター	小児科	宇田大祐	医師	試料の収集
福島県立医科大学附属病院	小児腫瘍内科	藁谷朋子	医師	試料の収集
虎の門病院	血液内科	田矢祐規	医師	試料の収集

(3) 共同研究機関に試料・情報を提供するか？

□試料(□①提供する ■②提供しない)

提供する試料の種類(□①血液 □②組織 □③核酸 □④その他())

■情報(■①提供する □②提供しない)

提供する情報の種類

(□①ゲノムデータ ■②ゲノム情報 □③診療情報 □④その他())

提供する理由: 治療方針決定に役立てるため

(4) 共同研究機関から試料・情報を譲り受けるか？

■試料(■①譲り受ける □②譲り受けない)

譲り受ける試料の種類(■①血液 □②組織() □③核酸 □④その他())

■情報(■①譲り受ける □②譲り受けない)

譲り受ける情報の種類

(□①ゲノムデータ □②ゲノム情報 ■③診療情報 □④その他())

なぜ譲り受ける必要があるのか(その理由):

遺伝子検査の結果が臨床像と一致するかどうか確認するため

[2] 営利機関について

(1) 試料・情報を他の営利機関に提供するか？

■①提供する □②提供しない

(2) 試料・情報を営利機関に提供することについて、提供者又は代諾者等から同意を取得するか

■①同意を取得する □②同意を取得できない

(3) 提供先機関名: 株式会社マクロジェンジャパン

(4)(1)で①の場合、その目的および必要性

目的: ■①業務を委託するため(委託する業務内容: エクソームシーケンス)

□②その他()

その必要性: 研究室の通常業務多忙時に依頼された解析が滞ると、患者さんの診断確定に支障をきたすため

(5) 提供先に提供するもの

■試料(□①血液 □②組織 ■③核酸 □④その他())

□情報(□①ゲノムデータ □②ゲノム情報 □③診療情報

□④その他())

提供する理由: DNA サンプルを用いたエクソームシーケンスを依頼するため

(6)(4)で業務委託をする場合、委託先と以下の事項を担保した契約を結んでいるか?

・委託を受けたものの匿名化された情報の取り扱いに関する事項

・委託の範囲を超えた利用の禁止

・委託を受けたもの以外への試料・情報の提供の禁止

・業務上知りえた情報の守秘義務

・契約終了後の試料・情報の廃棄・返却等に関する事項

□①結んでいる ■②結ぶ予定である □③結ぶ予定はない

(7)(6)で③の場合、契約を結ぶ予定がない理由:

(8) 本学において試料・情報を匿名化するか

■①匿名化する(■対応表は提供しない、□対応表を提供する)

□②匿名化しない:理由()

9. インフォームド・コンセントのための手続及び方法(同意取得説明文書、同意文書を添付すること)

[インフォームド・コンセントのための説明文書及び同意文書の有無:]

■①添付する □②他の機関で作成した文書を添付する □③添付しない]

[試料提供者の年齢: □①成人のみ ■②未成年者を含む]

[未成年者の年齢: ■①10歳未満 ■②10歳以上16歳未満 ■③16歳以上18歳未満]

[インフォームド・アセントのための説明文書及び同意文書の有無:]

■①添付する □②他の機関で作成した文書を添付する □③添付しない]

具体的な手続及び方法: 患者または代諾者より文書にて同意書を得るものとする。

① 10歳未満: 代諾者から同意を得る。可能な限りアセント文書を用いて本人の理解を得る

② 10歳以上18歳未満: 代諾者から同意を得るが、アセント文書を用いて本人からも同意を得る

③ 18歳以上: 説明文書を用いて本人より同意を得る

10. 代諾者について

(1)次に該当する者からの試料・情報を解析の対象とするか?

■①未成年者からの試料・情報

□②有効なインフォームド・コンセントが得られない者からの試料・情報

□③死者からの試料・情報

□④上記は対象としない

(2)代諾者等の選定に関する基本的考え方

■配偶者 ■②成人の子 ■③父母 □④その他()

11. 遺伝情報の開示に関する考え方(遺伝子解析研究の結果を提供者、血縁者に開示するかどうか)

(1)研究結果の開示

1)本人への開示

■研究結果を本人へ開示する。

■①原則として開示 □②希望者に開示

□研究結果を本人に開示しない

理由:

2)代諾者への開示(*代諾者を置かない場合は記載不要)

■研究結果を代諾者へ開示する。

■①原則として開示 □②本人の同意を条件として開示 □③希望者に開示

□研究結果を代諾者に開示しない

理由:

3)家族等(遺族を含む)への開示

■研究結果を家族等(遺族を含む)へ開示する。

①原則として開示 ②本人の同意を条件として開示 ③希望者に開示

研究結果を家族等(遺族を含む)に開示しない

理由:

(2) 研究結果の公開

■研究結果を公開する。

公開の方法: ①論文発表 ②学会発表 ③インターネット掲載

その他()

研究成果は公開しない。

理由:

(3) 特許権等

特許権等が発生する可能性がある

その特許権等の帰属先: ①本学 ②その他()

■特許権等が発生する可能性はない

12. 本学の既存試料・情報の本学における利用について

(1)今回の遺伝子解析研究において、本学の既存の試料・情報を本学において利用するか。

①はい ②いいえ

診療情報(年齢、性別、問診データ、検査データ)

(2)既存の試料・情報を利用する場合における提供者又は代諾者からの文書による同意取得について

①同意を取得する ②同意を取得できない

(3) (2)で同意を取得できない場合、以下のアからエまでのいずれかの要件を満たすか。

ア 当該既存試料・情報が次に掲げるいずれかに該当すること。

(a) 匿名化されているもの(特定の個人を識別することができないものであって、対応表が作成されていないものに限る。)であること。

(b) 匿名加工情報又は非識別加工情報であること。

イ 当該既存試料・情報がアに該当しない場合において、当該既存試料・情報が匿名化されているもの(特定の個人を識別することができないものに限る。)であるときは、当該ヒトゲノム・遺伝子解析研究の実施について第3の7(14)アからエ^(注)までの事項を提供者等に通知し、又は公開していること。

ウ 当該既存試料・情報がア及びイに該当しない場合において、既存試料・情報の提供

時に当該ヒトゲノム・遺伝子解析研究における利用が明示されていない研究についての提供者又は代諾者等の同意のみが与えられているときは、次に掲げる要件を満たしていること。

- (a) 当該ヒトゲノム・遺伝子解析研究の実施について第3の7(14)アからエ^(註)までの事項を提供者等に通知し、又は公開していること。
 - (b) その同意が当該ヒトゲノム・遺伝子解析研究の目的と相当の関連性があると合理的に認められること。
- エ 当該既存試料・情報がアからウまでに該当しない場合において、次に掲げる要件の全てを満たしていること又は法令に基づいていること。
- (a) 当該ヒトゲノム・遺伝子解析研究により提供者等に危険や不利益が及ぶおそれが極めて少ないこと。
 - (b) 当該既存試料・情報を用いたヒトゲノム・遺伝子解析研究が社会的に重要性の高い研究と認められるものであること。
 - (c) 他の方法では、事実上、当該ヒトゲノム・遺伝子解析研究の実施が不可能であること。
 - (d) 当該ヒトゲノム・遺伝子解析研究の実施状況について第3の7(14)アからカ^(註)までの事項の公開を図り、併せて、原則として、提供者又は代諾者等に問合せ及び試料・情報の研究への利用の拒否をする機会を保障するための措置が講じられていること。
 - (e) 提供者又は代諾者等の同意を得ることが困難であること。

13. 外部の機関の既存試料・情報の提供を受ける場合について(必要に応じて、他の研究機関の同意取得説明書、同意文書の写しを添付)

(1) 提供元(機関名・部署・研究責任者氏名)

別紙参照(添付書類に共同研究機関名・部署・研究責任者氏名の一覧を表示)

(2) 提供を受けるもの

■試料(■①血液 □②組織() □③核酸 □④その他())

■情報(□①ゲノムデータ □②ゲノム情報 ■③診療情報
□④その他())

なぜ提供を受ける必要があるか(その理由):

遺伝子検査の結果が臨床像と一致するかどうか確認するため

(3) 本学に提供することについて、提供者又は代諾者等から同意を受けているか

■①同意を受けている □②同意を受けていない

(4) 提供を受けるものの匿名化の状態

■匿名化されている(対応表の提供の有無: □①あり ■②なし)

□匿名化されていない

(5) 匿名化されている場合、その試料・情報は、特定の個人を識別できるか

■①識別できる □②識別できない

(6)(4)で匿名化されている、(5)で識別できるにチェックされた場合、オプトアウトの手続の要否が問題となるが、必要と考えられるか否か

□①オプトアウトが必要 ■②オプトアウトは不要

14. 本学の既存試料・情報を共同研究機関に提供する場合について

(1) 試料・情報を共同研究機関に提供するか？

□①提供する ■②提供しない

(2) 試料・情報を提供することについて、提供者又は代諾者等から同意を取得するか

□①同意を取得する □②同意を取得できない

(3) 提供先(機関名・部署・研究責任者氏名)

(4) 提供先に提供するもの

□試料(□①血液 □②組織 □③核酸 □④その他())

□情報^(注)(□①ゲノムデータ □②ゲノム情報 □③診療情報

□④その他())

提供する理由:

(5) 本学において試料・情報を匿名化するか

□①匿名化する(□対応表は提供しない □対応表を提供する)

□②匿名化しない:理由()

(6)(2)で同意を取得できない場合、次のいずれかに該当するか

□ア 当該既存試料・情報が次のいずれかに該当すること。

□(a) 匿名化されているもの(特定の個人を識別することができないものであって、対応表が作成されていないものに限る。)であること。

□(b) 匿名加工情報又は非識別加工情報であること。

□イ 当該既存試料・情報がアに該当しない場合において、学術研究の用に供するときその他の当該既存試料・情報を提供することに特段の理由があり、匿名化されているもの(どの提供者の試料・情報であるかが直ちに判別できないよう、加工又は管理されたものに限る。)であるときは、当該ヒトゲノム・遺伝子解析研究の実施及び提供について第3の7(14)アからエ^(注)までの事項を提供者等に通知し、又は公開していることについて倫理審査委員会の承認を得て、所属機関の長の許可を受けていること。

□ウ 当該既存試料・情報がア及びイに該当しない場合において、学術研究の用に供す

るときその他の当該試料・情報を提供することに特段の理由があるときは、次に掲げる要件を満たしていることについて倫理審査委員会の承認を得て、研究を行う機関の長の許可を受けていること。

- (a) 当該ヒトゲノム・遺伝子解析研究の実施及び提供について第3の7(14)アからカ^(注)までの事項を提供者等に通知し、又は公開していること。
- (b) 当該ヒトゲノム・遺伝子解析研究の実施及び提供について、原則として、提供者又は代諾者等が拒否できる機会を保障すること。

(7)(1)で①の場合、提供先機関において遺伝子解析を行うか？

①行う ②行わない

(8)(1)で①の場合、提供先に、反復、継続して提供を行うか？

①行う ②行わない

15. 試料等の保存方法及びその必要性について(他の研究への利用の可能性及び予測される研究内容を含む。)

(1) 実施期間中、試料をどこで保存するか？

①本学で保存する

(場所: 輸血・細胞プロセッシング部特殊検査室、期間: 2025年3月31日)

②共同研究機関内で保存する ③保存しない

(2) (1)で共同研究機関内で保存するを選択した場合の研究機関名等

研究機関名・部署・研究責任者氏名 _____

(3) (1)で①あるいは②の時、試料保存の方法

①血液のまま保存 ②組織のまま保存 ③核酸を抽出して保存

④その他()

(4) (1)で①あるいは②の場合、その必要性

①遺伝子解析結果の正当性を期するため、再検に備える目的で

②その他()

(5) 試料の保存期間を明記したか

- ①明記してある(本計画書 説明文書 その他())
②明記していない

(6) (5)で②の場合、その理由

(7) (1)で①の本学で保存を選択する場合、研究終了後、試料を継続して本学で保存するか？

- ①保存する(※この場合、試料提供者又は代諾者の同意が必要です。)
②保存しない

(8) (7)で①の本学で保存を選択する場合、試料の保存場所、保存方法及び保存期間

保存場所: 輸血・細胞プロセッシング部特殊検査室

保存方法: ①血液のまま保存 ②組織のまま保存 ③核酸を抽出して保存
④その他()

保存期間: 2030年3月31日

(9) (7)で①の本学で保存するを選択した理由

- ①本学における将来のヒトゲノム・遺伝子研究のための試料とするため
②外部の研究機関に試料・情報提供を行い、将来のヒトゲノム・遺伝子研究に利用するため
③その他()

(10) (1)で②の共同研究先で保存する場合を選択した場合、研究終了後、試料・情報を共同研究機関で保存するか？

- ①保存する(※この場合、試料提供者又は代諾者の同意が必要です。)
②保存しない

(11) (10)で①の場合、試料の保存方法及び保存期間

保存方法: ①血液のまま保存 ②組織のまま保存 ③核酸を抽出して保存
④その他()

保存期間: _____

(12) (10)で①の場合、その必要性

- ①共同研究機関内において将来のヒトゲノム・遺伝子研究のための試料・情報と
するため
- ②その他()

(13) (10)で①の場合、匿名化の方法

- ①匿名化する(対応表を提供しない 対応表を提供する)
- ②匿名化しない

16. ヒト細胞・遺伝子・組織バンク又はデータバンクに試料・情報を提供する場合には、当該
バンク名・匿名化の方法等

[個人情報の匿名化の様式: 匿名化(対応表の提供: する、しない) その他]

- (1) 提供する試料・情報: ①組織 ②細胞 ③遺伝子 ④その他の試料()
- ⑤ゲノムデータ ⑥ゲノム情報 ⑦診療情報
- ⑧その他の情報()

(2) バンク等の名称:

(3) 特記事項:

17. 試料等の廃棄方法及びその際の匿名化の方法

試料の廃棄について:

[個人情報の匿名化の様式: ①匿名化してある ②その他]

[廃棄の方法: ①医療廃棄物として廃棄 ②オートクレーブ滅菌後焼却処分
③その他()]

情報の廃棄について:

[個人情報の匿名化の様式: ①匿名化してある ②その他]

[廃棄の方法:

- ①当該情報を復元不可能な手段で削除する
- ②情報が記録された機器を、当該情報の復元不可能な手段で廃棄する
- ③情報が記録された電子媒体を、当該情報の復元不可能な手段で廃棄する
- ④①から③の作業を委託する]

18. 遺伝カウンセリング

(1) 遺伝カウンセリングの必要性

①原則として必要 ②場合により必要 ③必要ない

(2)(1)の理由(単一遺伝子病であるため)

(3)遺伝カウンセリングの体制((1)で①、②の場合遺伝カウンセリングの担当者、その所属)
 担当者所属: 輸血・細胞プロセッシング部 担当者氏名(役職): 菅野 仁(特任教授)

19. 研究資金及び利益相反(使用予定の研究費を全て記載。さらに該当研究費においてカッコにその研究課題名または相手方企業名等記載。なお、通常診療の範囲内の場合等項目にないものについては、その他を選択し、詳細を記載。)

(1)研究資金の種類

- ①私立大学等経常費補助金
- ②文科省の科学研究費(研究課題名:)
- ③厚生労働科学研究費(研究課題名:)
- ④AMEDの研究費(研究課題名:)
- ⑤その他公的研究費(研究課題名:)
- ⑥寄附金(研究助成金)(提供元:)
- ⑦企業からの研究資金(企業名: ●●株式会社)
- 共同研究費(研究課題名:)
- 受託研究費(研究課題名:)
- ⑧その他(自費検査)

(2)利益相反の有無

- ①利益相反なし *これを選択した場合、本項の以下の記載は不要
- ②利益相反あり

研究によって得られる経済的利益あり(企業団体等からの寄附等。特許によるものを除く。)

経済的利益の拠出機関名:

経済的利益の帰属先:研究者個人 その他()

研究に関連する企業団体等からの研究対象機器等の無償貸与、購入あり

相手先: 内容:

その他