

研究に関するお知らせ

「未診断疾患イニシアチブ（Initiative on Rare and Undiagnosed Disease (IRUD)）：希少未診断疾患に対する診断プログラムの開発に関する研究」
にご参加いただいた皆様へ

「難病のゲノム医療推進に向けた全ゲノム解析基盤に関する先行的研究開発」について

■研究目的・方法

当施設では倫理審査委員会の審査を受け「未診断疾患イニシアチブ（Initiative on Rare and Undiagnosed Disease (IRUD)）：希少未診断疾患に対する診断プログラムの開発に関する研究」という研究課題名の研究を実施しています。この研究は 2016 年から実施しご参加いただいた皆様から臨床情報と生体試料、遺伝子データをご提供いただきました。

この度、さらなる病態解明や新規治療法の開発を推進するために皆様からご提供いただいた臨床情報と生体試料を「難病のゲノム医療推進に向けた全ゲノム解析基盤に関する先行的研究開発」（以下、本研究）で活用させていただくことになりました。本研究では研究分担機関で保有する難病患者検体を国立国際医療研究センターに集約します。集約した生体試料はバイオバンクに保管し、今後研究者が実施する研究に活用されます。また、収集した DNA 検体は全ゲノム配列解析を実施し、ゲノム情報として臨床情報とともにデータベースに保管され今後の研究に活用されます。試料や情報は誰のものかわからない様に匿名化した上で国立国際医療研究センターに提供されます。個人ごとの臨床情報やゲノム情報は研究者に限定して公開され、研究機関の実態、研究計画、個人情報保護・取扱体制などについて審査を経たうえで、その研究機関に提供されます。遺伝子の頻度など特定の個人の同定に結びつかない情報は公開データベースに登録されます。全ゲノム配列解析はタカラバイオ株式会社に委託することを予定していますが、DNA 試料は個人が特定できないように匿名化された状態で渡され、解析の結果余った試料は破棄または国立国際医療研究センターに返却され委託内容以外の目的で使われることはありません。

■研究期間

病院長承認後～2023 年3 月31 日

■研究の対象となる方

2016 年以降に本研究にご協力いただいた方

予定症例 当院 80 例 （研究全体 6500 例）

■利用する試料と情報

試料： DNA検体

情報： 症例基本情報（施設ID、患者ユニークID、性別、生年月日、人種、飲酒歴、喫煙歴、既往症、合併症、現病歴、治療内容、就労の有無、血液検査等検査結果、画像データ）、病名・症状、遺伝学的検査情報（異常の有無、遺伝学的検査の種類・場所、異常有の詳細）、家族歴

■試料・情報の保存、二次利用に関して

1. 試料の保管方法・保管期間

本研究で分担研究機関から提供された試料は入退室管理されている国立国際医療研究センター内の施設可能なディープフリーザーに入れて保存されます。業務委託先における試料は委受託契約書に基づいて保管、破棄などの管理を行います。ただし、本研究で構築した難病バイオバンクに保管される試料は、研究基盤としての継続的な運用を行うためバイオバンクが存続する限り保管期間の延長を行います。その場合は新たな研究計画のもと倫理申請を行うなどの対策を講じます。

2. 情報の保管方法・保管期間

紙媒体の情報は、国立国際医療研究センター内のゲノム医科学プロジェクトの施設可能なロッカーにて保管責任者（2020 年11 月現在、河合洋介）が保管します。保管する情報は、解析したデータの要約とし、ゲノム情報は国立国際医療研究センターの情報センター棟のゲノムデータストレージに保管します。

電子情報を保管するハードディスクなどの記録媒体は、国立国際医療研究センター内のゲノム医科学プロジェクトの施設可能なロッカーにて保管責任者（2020年11月現在、河合洋介）が保管します。保管期間は、研究終了報告後5年間又は研究結果の最終公表後3年間とします。ただし、本研究で構築した難病データベースに保管される情報は研究基盤としての継続的な運用を行うためデータベースが存続する限り

保管期間の延長を行います。その場合は新たな研究計画のもと倫理申請を行うなどの対策を講じます。

3. 試料の廃棄方法

本研究は難病バイオバンクの構築を目的としており原則として試料の廃棄は行いません。ゲノム解析などで生じた残余検体もバイオバンクで保管します。ただし品質不良の検体など技術的な理由により利用できない試料は廃棄します。廃棄の際は、試料に付した被験者識別コード（研究用ID）を削除し、匿名化対応表を破棄して特定の個人が識別できないよう措置を行った上で、廃棄物管理規程に従って感染性廃棄物として廃棄します。

4. 情報の廃棄方法

保管期間は、研究終了報告後5年間又は研究結果の最終公表後3年間とし、その保管期間が経過した場合、情報は廃棄します。紙媒体の資料は、シュレッダーで裁断又は溶解処理等を行い、再現不可能な状態にした上で廃棄物管理規程に従って廃棄します。書き換え不可能な電子媒体の場合、物理的に破壊してデータ読み取りを不可能にした上で、廃棄物管理規程に従って適切に廃棄します。書き換え可能な電子媒体のデータの場合、物理的に破壊してデータ読み取りを不可能にするか、又はダミーデータを複数回上書きして元のデータを復元不可能な状態にした上で、同様に廃棄します。ただし、文部科学省による「研究活動における不正行為への対応等に関するガイドライン」の「研究データなどの資料は、当該論文等の発表から10年間の保存を原則とする」という指針に関係し当該論文等の再現性に関わる情報について、論文責任著者が必要に応じて、保存を行う場合があります。

5. 試料・情報の新たな研究での利用

本研究で収集したデータはゲノム医科学プロジェクトの管理するゲノムデータストレージにて保管を継続します。また本研究で分担研究機関から提供された試料は難病バイオバンクの冷凍庫で保管を継続します。保管される試料や情報を新たな研究に利用する場合は、新たな研究の研究計画書等を臨床研究審査委員会に付議し、承認されてから利用します。また、その際は情報公開文書を作成し、被験者に情報を通知します。他施設の研究者に既存データを提供する場合は、情報公開文書の通知の範囲で提供を行います。匿名化対応表は保管しておらず、個人の識別ができないよう措置は実施済みです。研究の解析によって得られた多型情報はMGeND や NBDC ヒトデータベースや AGD などのデータベースに登録し、他施設の研究者

を含む新たな研究で利用するために保管されます。MGeND などの非制限公開データベースには個人識別のできない統計情報を登録します。倫理指針の適用範囲外にあるため、利用の際に臨床研究審査委員会での審議は必要としません。NBDC ヒトデータベースなどの制限公開データベースやAGD などの制限共有データベースには個人識別符号であるゲノムデータを登録します。これらの情報は人類遺伝学や遺伝医学の基礎研究に使用することができ、NBDC から希望する研究者等に分譲されます。NBDC にはゲノム情報を提供するが、匿名化対応表は提供しないため個人を識別することはできません。

■試料・情報の管理責任者

札幌医科大学医学部遺伝医学 助教 石川 亜貴

■研究参加への辞退に関して

試料・情報が本研究に用いられることについてご了承いただけない場合には研究対象としませんので、下記のお問合せ先にお申し出ください。お申し出になられても、いかなる不利益も受けることはございませんので、ご安心ください。なお、研究参加への辞退を希望する場合は、本研究が終了するまでにお申し出ください。研究参加への辞退を希望された場合は、ご提供いただいた全ての情報を各種データベースから削除し、それ以降は研究には用いません。ただし、すでに匿名化された情報の一部が公表論文となっている場合や、データベースを通じて研究者などに情報が提供されている場合など、提供済みの情報からはあなたの情報を取り除くことはできない場合がありますので、ご了承ください。

■お問い合わせ先

〒060-8556 札幌市中央区南 1 条西 1 7 丁目 札幌医科大学医学部遺伝医学

責任者：教授 櫻井 晃洋 事務局：助教 石川 亜貴

電話：平日 9:00～17:00 011-611-2111 内線27950

夜間・休日 irud@sapmed.ac.jp

■研究結果の公表

本研究の結果は、関連研究分野の国際ジャーナルの論文及び学会などでの発表などにより公表されます。学術雑誌への投稿時の著者に関しては、研究への貢献を考慮して研究代表者が責任著者として決定します。

■研究計画書等の入手・閲覧方法・手続き等

あなたのご希望により、この研究に参加してくださった方々の個人情報の保護や、この研究の独創性の確保に支障がない範囲で、この研究の計画書や研究の方法に関する資料をご覧いただくことや文書でお渡しすることができます。ご希望される方は、どうぞ上記のお問合せ先にお申し出ください。

■研究資金および利益相反に関して

本研究は以下の研究資金で実施します。

国立研究開発法人日本医療研究開発機構 難治性疾患実用化研究事業

研究開発代表者：国立国際医療研究センター 理事長・総長 國土 典宏

研究期間：令和2年度～令和4年度

利益相反の状況については国立国際医療研究センター利益相反マネジメント委員会に報告し、その指示を受けて適切に管理しています。

■研究責任者

札幌医科大学医学部遺伝医学 教授 櫻井 晃洋

〒060-8556 札幌市中央区南1条西17丁目 札幌医科大学医学部遺伝医学

電話：011-611-2111 内線27950

■臨床研究審査委員会の業務手順書、委員名簿及び会議記録の概要の公開について
本研究の実施に際しては、当院の臨床研究審査委員会において、この研究が科学的及び倫理的に妥当であることや、当院において行うことが適当であることが審議を受け承認を得ております。

臨床研究審査委員会がどのように運営されているかを示した手順書、委員名簿および会議の記録の概要については公開されていますので、以下の問合せ先にお申し出ください。

お問い合わせ先

〒060-8543 札幌市中央区南1条西16丁目

札幌医科大学事務局研究支援課 臨床研究係

電話：011-611-2111 内線31460, 31470