研究機関：広島大学

研究課題名	悪性高熱症関連遺伝子の研究
研究責任者名	病院手術部　講師　三好　寛二
研究期間	実施許可日　～　2028 年 3 月 31 日

対象者

悪性高熱症を発症した患者およびその家族、悪性高熱症素因の診断のため Ca induced Ca release 検査（CICR）を受ける患者、悪性高熱症関連遺伝子が発症に関連していると考えられる疾患(熱中症や先天性筋疾患など)を発症した患者およびその家族のうち本研究について説明を受け、文書により同意された患者およびその家族 1994 年 1 月から 2027 年 3 月の間に、広島大学病院麻酔科で悪性高熱症素因の診断のために CICR 検査および遺伝子検査を受けた患者さん。

意義・目的

悪性高熱症の原因については、現在 1 型リアノジン受容体の遺伝子変異ということが明らかになっていますが、すべての患者からこれらの遺伝子変異がみつかるわけではありません。今回、悪性高熱症に関連する遺伝子解析を行うことで、新たな原因遺伝子を明らかにするため、この研究を計画しました。また、悪性高熱症の原因となる遺伝子がその他の疾患の発症にも関連していることがわかっています。悪性高熱症関連遺伝子とほかの疾患の関連性を調べるために、悪性高熱症の原因遺伝子が発症に関係していると考えられている患者さんに悪性高熱症の原因となる遺伝子変異があるかどうかを調べます。

方法

本研究は、悪性高熱症素因の診断のために施行された CICR 検査の際に採取された筋肉の一部および診療録(カルテ)情報、本研究のために同意を受けて提供された血液を用いて行います。

試料(血液または筋肉組織)から抽出した DNA を用いて、1 型リアノジン受容体遺伝子変異/多型の同定を行います。変異が確認できない場合には、全ゲノム上の候補遺伝子の検索を行います。本学および共同研究機関より取得した試料や試料・情報は、氏名・住所・生年月日等の個人情報を削り、代わりに新しく研究用の符号をつけ、どなたのものか分からないようにして研究に用います。

また、遺伝子解析によって得られた遺伝子解析データは利活用を促進するために、公的データベースへの登録を行っています。解析データは対象者を識別できないように個人情報を加工した上で登録され、登録されたデータは民間企業も含め、国内外の研究者によって研究促進などの目的で分析に用いられる可能性があります。

【公的データベース】

- DRA（DDBJ Sequence Read Archive）
- JGA（Japanese Genotype-phenotype Archive）

※これらのデータベースは、国立研究開発法人科学技術振興機構（JST）NBDC 事業推進部（NBDC）と共有されています。

本学において、将来の研究に使用した場合は、その研究に関する情報を現在ご覧いただいている HP：https://med.ethics-system.hiroshima-u.ac.jp/rinri/publish.aspx にてその情報を開示し、データ使用の拒否権を行使できるようにします。その他の機関においても同様に、それぞれの機関において情報を開示します。

研究に用いる試料・情報の種類：

試料）血液または CICR 検査に用いた筋組織

情報）年齢、性別、既往歴、家族歴、血液検査データなど診療録から得られる情報

研究組織

研究代表機関

広島大学病院　手術部　三好　寛二

共同研究機関

県立リハビリテーションセンター（研究責任者　安田　季道）
東北大学病院（研究責任者　亀山　良亘）
大阪市立総合医療センター（研究責任者　西垣　恭一）
南部徳洲会病院（研究責任者　小西　華子）
浜松医科大学（研究責任者　鈴木　祐二）
弘前大学医学部附属病院（研究責任者　嶋田　淳　）
宮崎県立宮崎病院（研究責任者　外山　祥子）
富山県立中央病院（研究責任者　榎本　洸　）
宮崎大学病院（研究責任者　原田　雅子）
大津赤十字病院（研究責任者　田中　孝之）
土浦協同病院（研究責任者　宜保　恵理）
石川県立中央病院（研究責任者　西　　雅利）
大分大学医学部附属病院（研究責任者　井原　健二）
北海道大学病院（研究責任者　藤田　憲明）
県立広島病院（研究責任者　楠　真二）
中国労災病院（研究責任者　中川　五男）
マツダ病院（研究責任者　城山　和久）
愛宕病院（研究責任者　清水　達彦）
群馬大学医学部附属病院（研究責任者　廣木　忠直）
都立墨東病院救命救急センター（研究責任者　杉山　和宏）
JA 広島総合病院（研究責任者　大下　恭子）
製鉄記念室蘭病院（研究責任者　田所　宏彦）
関西医科大学附属病院（研究責任者　金沢　路子）
秋田大学（研究責任者　新山　幸俊）
キッコーマン総合病院（研究責任者　市原　靖子）
徳島県立中央病院（研究責任者　池﨑　尚子）
沖縄赤十字病院（研究責任者　小西　華子）
愛知医科大学病院（研究責任者　西須　大徳）
神戸市立医療センター中央市民病院（研究責任者　瀬尾　龍太郎）
東京大学医学部附属病院（研究責任者　浜崎　敬文）
佐賀整肢学園こども発達医療センター　（研究責任者　指宿　佳代子）
埼玉県立がんセンター（研究責任者　佐藤　浩三）
横浜医療センター（研究責任者　宮﨑　弘志）
東京都立多摩総合医療センター（研究責任者　田辺　瀬良美）
宇治徳洲会病院（研究責任者　増田　有宏）
佐世保市総合医療センター（研究責任者　前川　拓治）

（当施設における研究機関の長：　広島大学理事　田中　純子　　）

委託機関（委託内容：解析）

㈱Relixa　仲木　竜
㈱Novogene　片桐　友二
ユーロフィンジェノミクス㈱　今井　英行

試料・情報は広島大学病院に収集し、対象者を識別できないように個人情報を加工した上で本学や委託機関において解析を行います。遺伝子解析データは公的データベースへ登録します。

利用または提供を開始する予定日：研究実施許可日（ 2015 年 06 月 08 日）以降

個人情報の保護について

本研究は広島大学疫学研究倫理審査委員会で審査を受けて承認をされ、研究機関の長によって許可を得ています。研究は、プライバシー保護に十分留意して行います。情報が個人を特定する形で公表されたり、第三者に知られたりするなどのご迷惑をお掛けすることはありませんのでご安心ください。

研究に資料を提供したくない場合は以下の窓口へお申し出ください。お申し出いただいても今後の診療等に不利益が生ずることはありません。ただし、すでにこの研究の結果が論文などで公表されていた場合には、提供していただいた情報や、試料に基づくデータを結果から取り除くことができない場合があります。なお公表される結果には、特定の個人を識別できる情報は含まれません。

問合せ・苦情等の窓口

〒734-8551　広島市南区霞 1-2-3
広島大学病院手術部　講師　三好　寛二
Ｔｅｌ：082-257-5267
E-mail:　h-miyoshi@hiroshima-u.ac.jp