

研究課題名	学会と連携した遺伝性疾患を対象としたゲノム・発現解析手法の確立
研究責任者	広島大学大学院医系科学研究科 小児科学 教授 岡田 賢
研究期間	2025年1月8日 ～ 2035年3月31日
研究の対象	2020年2月25日～2029年3月31日の間に広島大学病院小児科に受診され、e2020-9262「原発性免疫不全症・自己炎症性疾患・早期発症型炎症性腸疾患の遺伝子解析と患者レジストリの構築（PIDJ2研究）」研究で遺伝子変異が同定されなかった方、および PIDJ2研究に参加され同様に遺伝子変異が同定されなかった日本免疫不全・自己炎症学会登録施設を受診された方
研究の目的・方法	<p>研究目的：ゲノム解析手法の見直しおよび、RNA やタンパク質の網羅的解析を統合した新たな診断法の開発に取り組むことで、遺伝子変異の同定率の向上を目指します。</p> <p>研究の方法：e2020-9262「原発性免疫不全症・自己炎症性疾患・早期発症型炎症性腸疾患の遺伝子解析と患者レジストリの構築」の研究にご参加いただき、遺伝子パネル検査で有害変異を認めなかった方を対象に、遺伝情報や臨床検体を使用して、さらに詳細な遺伝子解析や網羅的解析あるいは機能解析を行います。</p>
研究に用いる試料・情報の種類	<p>PIDJ2研究で提供いただいた以下の試料・情報を用います。</p> <p>情報：年齢、性別、病歴、血液検査結果、遺伝情報等</p> <p>試料：細胞や血液等</p> <p>試料・情報の管理責任者：広島大学大学院医系科学研究科小児科 教授 岡田賢</p>
外部への試料・情報の提供	<p>日本免疫不全・自己炎症学会より、PIDJ2研究にて収集された試料・情報が広島大学に提供され、以下の通り共有します。</p> <ul style="list-style-type: none"> ・Franklin を用いた遺伝情報データ解析は、特定の関係者以外がアクセスできない状態でシステムを用いて行います。Franklin は日本に設置されたサーバーを用いており、データは日本から流出しません。 ・RNA・タンパク質解析用などの試料はかすさ DNA 研究所に郵送します。 ・本研究を通して疾患発症の原因となる遺伝子変異が同定された場合、その結果を難病プラットフォーム上に構築された日本原発性免疫不全症データベース（PIDJ2）に登録します。登録はPIDJ2研究事務局が行います。
利用または提供を開始する予定日	広島大学における実施許可日（2025年1月）以降

<p>個人情報の保護</p>	<p>試料・情報はPIDJ2 研究登録時に自動付番された「被登録者 ID」で管理され、氏名・生年月日・住所等の特定の個人を識別できる記述は広島大学および共同研究機関には提供されません。被登録者 ID と個人と連結させるための対応表は、本院の研究責任者が保管・管理します。</p>
<p>研究組織</p>	<p>本学の研究責任者 広島大学大学院医系科学研究科小児科 教授 岡田賢 (研究機関の長 広島大学理事 田中純子)</p> <p>研究代表機関、代表者 広島大学大学院医系科学研究科小児科 教授 岡田賢</p> <p>共同研究機関、責任者 日本免疫不全・自己炎症学会、森尾 友宏 かずさ DNA 研究所、小原收</p>
<p>研究への利用を辞退する場合の連絡先・お問合せ先</p>	<p>研究に試料・情報が用いられることについて、研究の対象となる方もしくはその代諾者の方にご了承いただけない場合は、研究対象としませんので下記の連絡先までお申し出ください。なお、お申し出による不利益が生じ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る場合には、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出来ない場合があります。なお公表される結果には、特定の個人が識別できる情報は含まれません。</p> <p>また、本研究に関するご質問等あれば下記連絡先までお問い合わせください。ご希望があれば、他の研究対象者の個人情報等の保護や研究の独創性確保に支障がない範囲内で、研究計画書および関連書類を閲覧することができますので、お申し出ください。</p> <p>広島大学 大学院医系科学研究科 小児科学 教授 岡田 賢 〒734-8551 広島県広島市南区霞 1-2-3 電話番号：082-257-5212 (小児科医局)</p>