

## 京都岡本記念病院では、以下の臨床研究を実施しております

承認番号	2024-26
研究課題	運動失調症の患者登録・自然歴研究(J-CAT)
研究診療科	脳神経内科
研究責任者	牧野 雅弘 (脳神経内科主任部長)
研究代表者	水澤 英洋 (国立研究開発法人 国立精神・神経医療研究センター)
研究対象となる方	当院にて 2016 年以降に本研究にご協力いただいた方
研究期間	2016 年 1 月 1 日から 2025 年 3 月 31 日まで

「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

### 【試料・情報の利用目的及び利用方法について】

当施設では倫理審査委員会の審査を受け「運動失調症の患者登録・自然歴研究(J-CAT)」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「難病のゲノム医療実現に向けた全ゲノム解析の実施基盤の構築と実践」(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。

### 【利用又は提供する試料・情報等について】

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、年齢、問診データ、検査データ)、疾患名、家族歴 など

### 【研究計画書に関する資料を入手・閲覧する方法】

あなたのご希望により、この研究に参加して下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6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。

### 【研究協力の任意性と撤回の自由について】

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ありませんので、ご安心ください。

《お問い合わせ先》

京都岡本記念病院 臨床研究センター ☎ 0774-48-5500