様式 11

人を対象とする生命科学・医学系研究に関する情報の公開

研究倫理審査委員会番号	2021ｂ-36
研究課題名	遺伝学的に診断された希少疾患をもつ患者家族の包括的支援に関する検討
所属科	臨床遺伝科
研究責任者	吉橋　博史
研究期間	倫理委員会承認後から 2029 年3月 31 日
研究概要	○目的 遺伝子の違いを原因とする先天異常症候群のほとんどは希少疾患といい、患者さんの数が少ないのが現状です。そのため十分な疾患関連情報や、同じ課題を抱えた家族との交流（ピアカウンセリングと言います）を行うことは困難です。今回の研究では、そのような希少疾患診療の難しさを踏まえ、我々医療者と患者さん・ご家族が協力して希少疾患に対する相互支援体制の構築を目指します。 ○対象 研究機関に通院中の患者さんで、遺伝子の検査による確定診断を行われている希少疾患を持つ方が対象となります。 この研究では希少疾患の定義を、厚生労働省の基準を参考に出生頻度が 2500 人に１人より少ないと言われる疾患とします。 ○方法 研究参加の同意をいただいた方の下記の情報を HP 上にアップします。今回の研究に参加する目的での遺伝子の検査は実施しません。 ○利用する項目 １）遺伝子情報　遺伝子名。 ２）診断名　　○○症候群、○○病、○○遺伝子異常症など。 ３）ピアカウンセリング希望の有無 ４）背景　　年齢、性別 ５）HP 内容の改善点 ６）その他　　ピアカウンセリングの条件。参加に同意した時期。
倫理的配慮・個人情報の保護の方法について	本研究は「ヘルシンキ宣言」に基づく倫理的原則(2013 年フォルタレザ修正)」、「人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針(令和５年７月１日施行 文部科学省・厚生労働省・経済産業省)」に従い実施計画書を遵守して実施されます。 本研究は実施施設における倫理審査委員会の審査・承認を得た上で実施されます。研究期間を通じ、倫理委員会の審査の対象となる文書

	が変更または改訂された場合(軽微な変更または改訂は除く)には、再度審議し承認を受けた上で本研究を実施します。その際の再同意は不要とします。 掲載する情報に関しては個人情報に最大限の配慮を行います。 上記の研究に情報を利用することをご了承いただけない場合は，研究の問い合わせ先までご連絡ください.
臨床研究登録の有無	無 ・ 有 （臨床研究登録番号： ）
結果の公表について	研究終了後に学会発表・学術雑誌に投稿する可能性があります。 その際も個人情報の取り扱いには十分に配慮します。
利益相反について	本研究の計画、実施、発表に関して利益相反はありません。
資金源について	診療科の研究費および都立病院研究（一般研究費)、日本医療研究開発機構 IRUD プロジェクト研究費、難治性疾患政策研究事業（小﨑班）研究費等を資金源としています。
試料・情報提供元の機関名・その長の氏名	東京都立小児総合医療センター　院長　山岸敬幸 兵庫県立こども病院　院長　飯島一誠 愛知県医療療育総合センター中央病院　院長　新美教弘 札幌医科大学附属病院　院長　土橋和文 長野県立こども病院　院長　中村友彦 北海道立こども総合医療療育センター　センター長　髙室基樹 名古屋大学医学部附属病院　病院長　小寺泰弘 静岡県立こども病院　院長　坂本喜三郎 熊本大学病院　病院長　平井俊範 信州大学医学部附属病院　病院長　花岡正幸 京都大学医学部附属病院　病院長　髙折晃史 神戸大学医学部附属病院　病院長　黒田良祐 鳥取大学医学部附属病院　病院長　武中篤 埼玉医科大学病院　病院長　篠塚望 宮城県立こども病院　院長　虻川大樹 浜松医科大学　学長　渡邉裕司 岩手医科大学附属病院　病院長　森野禎浩 国立病院機構三重病院　院長　菅秀 横浜市立大学医学部附属病院　病院長　遠藤格
試料・情報提供先の機関名・その長の氏名	東京都立小児総合医療センター　院長　山岸敬幸
研究代表機関名・その長の氏名	東京都立小児総合医療センター　院長　山岸敬幸
共同研究機関	□　無　　■　有

	（有の場合） 〇共同研究機関名およびそれぞれの研究責任者（or 研究代表者）氏名 兵庫県立こども病院　臨床遺伝科　科長　森貞直哉 愛知県医療療育総合センター中央病院　小児内科•遺伝診療科　部長　稲葉美枝 札幌医科大学附属病院　遺伝子診療科　助教　石川亜貴 長野県立こども病院　遺伝科　部長　武田良淳 北海道立子ども総合医療療育センター　新生児内科　医長　石川淑 名古屋大学医学部付属病院　小児科　村松友佳子 静岡県立こども病院　遺伝染色体科　山田浩介 熊本大学病院　遺伝診療センター　中村公俊 信州大学医学部附属病院　遺伝子医療研究センター　高野享子 京都大学医学部附属病院　遺伝子診療部　川崎秀徳 神戸大学医学部附属病院　内科系講座小児科学分野　花房宏昭 鳥取大学医学部附属病院　遺伝子診療科　粟野宏之 埼玉医科大学病院　ゲノム医療科、小児科　沼倉周彦 宮城県立こども病院　副院長　佐藤篤 浜松医科大学医学部附属病院　浜松成育医療学　特任教授　福田冬季子 岩手医科大学附属病院　医学部臨床遺伝学科　教授　鈴森伸宏 国立病院機構三重病院　小児科　中村知美 横浜市立大学附属病院　遺伝子診療科　講師　浜之上はるか
	（海外に試料・情報を提供する場合） 〇当該外国の名称 〇（適切かつ合理的な方法により得られた）当該外国における個人情報の保護に関する制度についての情報 〇情報提供を行う者が講ずる個人情報の保護のための措置に関する情報
研究の問い合わせ先	当院 福田冬季子　浜松医科大学医学部附属病院　浜松成育医療学講座 〒431－3192　静岡県浜松市中央区半田山一丁目 20 番 1 号 浜松医科大学医学部附属病院 電話：053-435-2111（代表）

	代表研究機関 吉橋　博史　都立小児総合医療センター　臨床遺伝科 東京都立小児総合医療センター 〒１８３－８５６１　東京都府中市武蔵台２－８－２９ 電話：042-300-5111（代表） FAX：042-312-8162