情報公開文書（第 1.0 版　2023 年 5 月 1 日）

有熱性てんかん重積・急性脳症を対象とした疾患関連遺伝子探索の横断研究

1.　はじめに

神戸大学医学部附属病院小児科および共同研究機関では、2008 年 4 月 1 日～2021 年 3 月 31 日に東京大学大学院医学系研究科　国際保健学専攻　発達医科学分野で実施された臨床研究（課題名：急性脳症の包括的遺伝子解析、審査番号　G3504）にご参加いただきました急性脳症の患者様の研究データ及び保存検体（凍結保存の血液）を再利用して、疾患関連遺伝子探索する研究を新たに実施いたします。内容については下記のとおりとなっております。尚、この研究についてご質問等ございましたら、最後に記載しております[問い合わせ窓口]までご連絡ください。

2.　研究概要および利用目的

神戸大学医学部附属病院小児科では、有熱性てんかん重積・急性脳症の疾患関連遺伝子探索する研究を実施しております。これらの疾患の原因に関して疾患関連遺伝子が想定されておりますが、特に有熱性てんかん重積・急性脳症の網羅的遺伝子解析研究は国内外になく、明らかにされておりません。本研究により疾患関連遺伝子が明らかになれば、有熱性てんかん重積や急性脳症の発症メカニズムが明らかになる可能性があります。また治療可能である疾患（例えばビタミンや葉酸依存性など）の関連遺伝子が見つかれば、治療法が存在するので患者さんも恩恵を受けられる可能性があります。本研究ではまず、①有熱性てんかん重積・急性脳症の疾患関連遺伝子探索を行い、②次に臨床情報とその疾患関連遺伝子との関連を調べることにより、遺伝子型と症状の相関を明らかにします。また、特に有熱性てんかん重積・急性脳症は多因子遺伝病の可能性があり、③検体数を多数集め一塩基多型（single nucleotide polymorphism; SNP）の解析を行い感受性遺伝子を探索することといたしました。

3.　研究期間

この研究は、研究機関の長による研究実施許可日から 2035 年 3 月 31 日まで行う予定です。

4.　研究に用いる情報あるいは試料の項目

① 臨床情報

臨床経過のサマリー：病院名、生年月日、年齢、性別、診断名、現病歴、既往歴、内服歴、出生歴、発達歴、社会歴、家族歴、検査歴（遺伝子検査、血液学的検査、髄液検査、中枢神経画像検査：脳波、頭部 CT、頭部 MRI など）、その他の治療歴等

②診断名：

有熱性てんかん重積、急性脳症（AESD、MERS、AERRPS、ANE、HSES、Reye、PRES、unclassified）

③観察・検査方法

共同研究機関で二次利用の同意を得られている血液検体または DNA に関しては、新たな検体採取は不

要です。

5.　研究機関

この研究は以下の研究機関と責任者のもとで実施いたします。

代表研究機関

神戸大学医学部附属病院　小児科（研究代表者：永瀬　裕朗、機関長の氏名：眞庭　謙昌）

なお、本研究に参加する共同研究機関を別紙リストで示します（別紙　共同研究機関リスト参照）。

6.　外部への情報あるいは試料の提供・取得の方法

原則試料・情報を本研究の共同研究機関以外への提供は行いません。共同研究機関で採取した血液検体は、神戸大学大学院医学研究科　内科系講座小児科学分野へ送付され、DNA を抽出後に脳症関連遺伝子パネルを用いて原因遺伝子を解析します。既に共同研究機関で DNA が抽出されている場合、DNA が神戸大学大学院医学研究科　内科系講座小児科学分野へ送付され、脳症関連遺伝子パネルを用いて原因遺伝子を解析します。

7.　個人情報の管理方法

プライバシーの保護に配慮するため、患者さんの試料や情報は直ちに識別することがすることができないよう、対応表を作成して管理します。収集された情報や記録は、インターネットに接続していない外部記憶装置に記録し、神戸大学大学院医学研究科　内科系講座小児科学分野の鍵のかかる保管庫に保管します。

8.　情報あるいは試料の保存・管理責任者

この研究の保存・管理する責任者は以下のとおりです。

神戸大学大学院医学研究科　内科系講座小児科学分野　研究代表者：永瀬　裕朗

9.　研究へのデータ提供による利益・不利益

利益：遺伝子解析研究の成果は，現時点ですぐに患者さんに直接利益を与えるものではありませんが，将来病気の仕組みや薬の効き方を解明し，個人の体質に合ったきめ細かい診療を可能にし，病気の克服に貢献するものと期待されます。

不利益：上記 7. のような厳重な配慮にもかかわらず，万一個人の情報が外部に漏洩した場合，プライバシーの侵害に始まる，種々の不利益が生じる可能性は否定できません。このような漏洩を行った場合，我々は厳重に処罰されることになっております。また，本研究ではこうした情報管理について細心の注意を払っており，個人の情報を処理するコンピューターは他の一切のコンピューターと切り離され，情報は外部記憶装置に保存され，個人情報管理者によって厳重に保管されます。

10.　研究終了後のデータの取り扱いについて

患者さんよりご提供いただきました試料や情報は、研究期間中は神戸大学大学院医学研究科　内科系講座小児科学分野において厳重に保管いたします。ご提供いただいた試料や情報が今後の医学の発展に伴って、他の病気の診断や治療に新たな重要な情報をもたらす可能性があり、将来そのような研究に使用す

ることがあるため、研究終了後も引き続き神戸大学大学院医学研究科　内科系講座小児科学分野で厳重に保管させていただきます。（保管期間は最長で 10 年間です。）

なお、保存した試料や情報を用いて新たな研究を行う際は、医学倫理委員会の承認を得た後、情報公開文書を作成し病院のホームページに掲載します。

ただし、患者さんが本研究に関するデータ使用の取り止めを申出された場合には、申出の時点で本研究に関わる情報は復元不可能な状態で破棄（データの削除、印刷物はシュレッダー等で処理）いたします。

11. 研究成果の公表について

研究成果が学術目的のために論文や学会で公表されることがありますが、その場合には、患者さんを特定できる情報は利用しません。

12. 研究へのデータ使用の取り止めについて

いつでも可能です。取りやめを希望されたからといって、何ら不利益を受けることはありませんので、データを本研究に用いられたくない場合には、下記の[問い合わせ窓口]までご連絡ください。取り止めを希望されたとき、それ以降、患者さんのデータを本研究に用いることはありません。しかしながら、取り止めを希望されたときにすでにデータがコード化されていたり、研究成果が論文などで公表されていた場合には、患者さんのデータを廃棄できない場合もあります。

13. 研究に関する利益相反について

本研究の研究者はこの研究に関連して開示すべき利益相反（COI）関係になる企業などはございません。

※臨床試験における、利益相反（COI(シーオーアイ)：Conflict of Interest）とは「主に経済的な利害関係によって公正かつ適正な判断が歪められてしまうこと、または、歪められているのではないかと疑われかねない事態」のことを指します。具体的には、製薬企業や医療機器メーカーから研究者へ提供される謝金や研究費、株式、サービス、知的所有権等がこれに当たります。このような経済的活動が、臨床試験の結果を特定の企業や個人にとって有利な方向に歪曲させる可能性を判断する必要があり、そのために利害関係を管理することが定められています。

14. 問い合わせ窓口

この研究についてのご質問だけでなく、ご自身のデータが本研究に用いられているかどうかをお知りになりたい場合や、ご自身のデータの使用を望まれない場合など、この研究に関することは、どうぞ下記の窓口までお問い合わせ下さい。ご希望があれば、他の患者さんの個人情報及び知的財産の保護に支障がない範囲内で、研究計画書及び関連資料を閲覧することが出来ますのでお申出下さい。

照会先および研究への利用を拒否する場合の連絡先：

神戸大学大学院医学研究科　内科系講座小児科学分野　　担当者：永瀬　裕朗
〒650-0017 神戸市中央区楠町 7 丁目 5-1
TEL：078-382-6090
受付時間：　9：00 - 17：00　（土日祝日はのぞく）

共同研究機関リスト　1.0 版　　作成日：2023 年 5 月 1 日

代表研究機関

神戸大学医学部附属病院　小児科（研究代表者：永瀬　裕朗、機関長の氏名：眞庭　謙昌）

共同研究機関

1. 東京女子医科大学 八千代医療センター（研究責任者：髙梨　潤一、機関長の氏名：新井田　達雄）
2. 東京大学大学院医学系研究科 国際保健学専攻 発達医科学分野（研究責任者：水口　雅、機関長の氏名：南學正臣）
3. 国立成育医療研究センター　神経内科（研究責任者：阿部　裕一、機関長の氏名：笠原群生）
4. 愛知医科大学　小児科（研究責任者：奥村　彰久、機関長の氏名：祖父江　元）
5. 東京都医学総合研究所　脳・神経科学研究分野　こどもの脳プロジェクト（研究責任者：佐久間　啓、機関長の氏名：正井 久雄）
6. 鳥取大学医学部附属病院　脳神経小児科（研究責任者：岡西　徹、機関長の氏名：武中篤）
7. 九州大学大学院医学研究院　成長発達医学分野（小児科学）（研究責任者：酒井　康成、機関長の氏名：赤司　浩一）
8. 長野県立こども病院　神経小児科（研究責任者：本林　光雄、機関長の氏名：中村 友彦）
9. 市立ひらかた病院　小児科（研究責任者：柏木　充、機関長の氏名：林　道廣）
10. 姫路赤十字病院 小児科（研究責任者：中川　卓、機関長の氏名：岡田　裕之）
11. 兵庫県立こども病院　神経内科（研究責任者：丸山　あずさ、機関長の氏名：飯島　一誠）
12. 加古川中央市民病院　小児科（研究責任者：豊嶋　大作、機関長の氏名：大西 祥男）
13. 高槻病院　小児科（研究責任者：服部　有香、機関長の氏名：高岡　秀幸）
14. 聖マリア病院　小児科（研究責任者：河野　剛、機関長の氏名：島　弘志）
15. 大阪公立大学　小児科（研究責任者：佐久間　悟、機関長の氏名：中村　博亮）
16. 市立福知山市民病院　小児科（研究責任者：諸戸　雅治、機関長の氏名：阪上 順一）
17. 愛知医療センター名古屋第一病院　小児科（研究責任者：田中　雅大、機関長の氏名：錦見 尚道）
18. 鹿児島大学病院　小児科（研究責任者：丸山　慎介、機関長の氏名：坂本 泰二）
19. 医学研究所北野病院　小児科（研究責任者：熊倉　啓、機関長の氏名：秦 大資）
20. 京都第一赤十字病院　小児科（研究責任者：近藤　秀仁、機関長の氏名：池田 栄人）
21. 公立豊岡病院 小児科（研究責任者：山田　博之、機関長の氏名：三輪　聡一）
22. 大阪母子医療センター 小児神経科　（研究責任者：木水　友一、機関長の氏名：

倉智　博久）
23. 兵庫医科大学 小児科（研究責任者：竹島　泰弘、機関長の氏名：鈴木 敬一郎）
24. 京都第二赤十字病院　小児科（研究責任者：森岡　茂己、機関長の氏名：小林 裕）
25. 滋賀医科大学　小児科（研究責任者：西倉　紀子、機関長の氏名：上本　伸二）
26. 鹿児島市立病院　小児科（研究責任者：福重　寿郎、機関長の氏名：坪内　博仁）
27. 兵庫県立丹波医療センター　小児科（研究責任者：井上　真太郎、機関長の氏名：西崎 朗）
28. 姫路聖マリア病院　小児科（研究責任者：宮田　広善、機関長の氏名：金廣　有彦）