

研究に関するお知らせ

(研究の名称: NCGMIにおける遺伝性疾患の実態に関する調査研究)

国立研究開発法人 国立国際医療研究センター病院メディカルゲノムセンターでは、以下にご説明する研究を行います。

この研究への参加を希望されない場合には、研究不参加とさせていただきますので、下記のお問い合わ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ございませんのでご安心ください。

■研究目的・方法

当院で保有している医事統計・病歴システムおよび診療録データベースを用いて我が国での主要な遺伝性疾患に関する診療実態を把握し、その情報と診療ガイドライン等とを照合することで、診断率の更なる向上に向けた遺伝学的検査の要否を検討する

■研究期間

理事長承認日から2023年3月31日

■研究の対象となる方

我が国での以下の主要な遺伝性疾患と診断がなされて、1994年1月1日-2019年10月31日の間に当院での診療録データベースにその情報が登録済みの方

研究の対象となる疾患(表1)

ポルフィリン症	家族性副甲状腺機能亢進症 (MEN 以外)
ライソゾーム病 (副腎白質ジストロフィー)	若年性ポリポーシス症候群
α1-アンチトリプシン欠乏症	遺伝性平滑筋腫症-腎細胞がん症候群
不整脈原性右室心筋症	リ・フラウメニ症候群
多発性嚢胞腎	ロイスディーツ症候群
基底細胞母斑症候群 (ゴーリン症候群)	リンチ症候群
複合カルボキシラーゼ欠損症 (ピオチニダーゼ欠損症)	悪性高熱症
バート・ホッグ・デュベ症候群	マルファン症候群
ブルガダ症候群	メチルマロン酸血症
皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体性優性脳動脈症	家族性若年糖尿病 (MODY3)
カテコラミン誘発性多型性心室頻拍	多発性内分泌腫瘍症 1 型, 2A・2B 型 / 甲状腺髄様癌
海綿状血管腫	MUTYH 関連ポリポーシス
シャルコー・マリー・トウス病	神経線維腫症 II 型

特発性拡張型心筋症	尿素サイクル異常症 (オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症)
エーラス・ダンロス症候群 (血管型)	フェニルケトン尿症
ライソゾーム病 (ファブリー病)	PALB2 変異陽性乳がん
家族性大腸腺腫症	膵臓癌・悪性黒色腫症候群
肥大型心筋症	ポイツ・イエガース症候群
家族性地中海熱	PTEN 過誤腫症候群
家族性乳頭状腎細胞癌	先天性 QT 延長症候群
家族性大動脈瘤・解離	結節性硬化症
ライソゾーム病 (ゴーシェ病)	フォンヒッペル・リンドウ病
ライソゾーム病 (糖原病 II 型 (ポンペ病))	先天性銅代謝異常症 (ウィルソン病)
ヘモクロマトーシス	網膜芽細胞腫
血友病 A/B	ウィルムス腫瘍
遺伝性乳がん・卵巣がん症候群	家族性膵がん (HBOC 等以外)
遺伝性びまん性胃がん・乳がん	家族性トランスサイレチンアミロイドーシス
遺伝性出血性毛細血管拡張症 (オスラー病)	先天性筋無力症候群
遺伝性圧脆弱性ニューロパチー	原発性免疫不全症候群
遺伝性パラガングリオーマ・褐色細胞腫症候群	ロスムンド・トムソン症候群
家族性高コレステロール血症 (ホモ接合体)	筋ジストロフィー
ホモシスチン尿症	

■ 研究に用いる試料・情報の種類

上記の対象期間中に診療録データベースに記録された診療情報(年齢、性別、発症年齢、重症度、治療歴、合併症、遺伝学的検査の有無、有の場合その結果の遺伝子名)を研究に使用させていただきます。使用に際しては、政府が定めた倫理指針に則って個人情報に厳重に保護し、研究結果の発表に際しても、個人が特定されない形で行います。データ収集後は、個人を特定しうる情報を削除し誰のデータかわからないように加工して解析を行います。そのため、解析が進むと研究参加を辞退されたい場合にもデータの削除が困難になりますことをご了承ください。

■ 研究計画書等の入手・閲覧方法・手続き等

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、どうぞ記載のお問合せ先にお申し出ください。

■ 個人情報の開示に係る手続きについて

本研究で収集させて頂いたご自身の情報を当院の規定に則った形でご覧頂くことも出来ます。ご希望される方は、どうぞ記載のお問合せ先にお申し出ください。未成年者の方は代諾者(ご両親や親族などの成人の方)からの研究不参加のお申し出や相談にも下記窓口にて対応させていただきます。

■研究責任者:

国立研究開発法人国立国際医療研究センター メディカルゲノムセンター センター長 加藤 規弘

■お問い合わせ先

国立国際医療研究センターメディカルゲノムセンター 診療コーディネーター室 荒川 玲子(あらかわ れいこ)

〒162-8655 東京都新宿区戸山1-21-1

電話番号:03-3202-7181(内線:2203)