

無虹彩症の診療に直結するエビデンス創出のための研究

1. 研究の対象

2017年以降に当院を受診し、「角膜難病の標準的診断法および治療法の確立を目指した調査研究」「難治性角膜疾患の多施設レジストリ研究」あるいは「前眼部手術時に摘出される疾患角結膜組織のバンク化」研究に参加した方のうち、試料および情報の二次利用について同意された方。

2. 研究目的・方法

この研究で対象とする無虹彩症は、患者さんの数がとても少ない難治性の疾患です。2017年に国の指定難病に認定され、2021年には難病研究班（研究代表者：大阪大学眼科 西田幸二）により診療ガイドラインが作成されました。しかし希少疾患であることからエビデンス（研究によって確かめられた、治療法や検査方法などの有効性や安全性を示す科学的な証拠や根拠）に乏しく、どういった診療方法が患者さんにとって最も有効であるのか、現時点では明らかになっていません。

そこでこの研究において、無虹彩症患者さんやそのご家族から臨床情報や遺伝情報等を集め、解析を行うことで、標準的な診療法の確立や、診療ガイドラインの改訂、新しい治療法の開発等に貢献したいと考えています。また、より信頼度の高い研究成果を得るために、この研究では健康な目の方にもご協力をお願いしています。

・「角膜難病の標準的診断法および治療法の確立を目指した調査研究」「難治性角膜疾患の多施設レジストリ研究」にご参加された患者さんについては、臨床情報（個人情報を含まない）を研究に二次利用させていただきます。

・「前眼部手術時に摘出される疾患角結膜組織のバンク化」にご参加された患者さんについては、手術時にご提供いただいた試料および臨床情報（個人情報を含まない）をRNA-seq解析等に二次利用させていただきます。解析結果は論文発表の際に公的データベースへ登録され、国内外の研究者へ公開されます。

研究期間は研究機関の長の実施許可後～2035年3月31日、利用又は提供を開始する予定日は研究機関の長の実施許可日です。

3. 研究に用いる試料・情報の種類

試料：手術に際して切除された組織の一部

情報：年齢、性別、家族歴、診断時期、矯正視力、眼圧、前眼部写真、手術歴等

4. 外部への試料・情報の提供

外部へのデータの提供は、氏名等の特定の個人を識別することができることとなる記述等を削り、代わりに新しく研究用の番号をつけて加工したうえで、特定の関係者以外がアク

セスできない状態で行います。研究対象者と研究用の番号を結びつける対応表は、当機関研究責任者が保管・管理します。

5. 研究組織

【代表研究機関】

大阪大学医学部附属病院 眼科学 西田幸二

【共同研究機関および研究責任者】

東京歯科大学市川総合病院 眼科 山口剛史

東京大学大学院医学系研究科 遺伝情報学 岡田随象

難病プラットフォーム（京都大学大学院医学研究科附属ゲノム医学センター） 松田文彦

公益財団法人がん研究会 がんプレシジョン医療研究センター 植田幸嗣

大阪大学 D3 センター 知能情報基盤部門 長原一

大阪大学産業科学研究所 複合知能メディア研究分野 中島悠太

ボストン大学医学部 佐々本弦

【委託先】（試料の測定や情報解析を行う会社）

タカラバイオ株式会社（全ゲノムシーケンス、RNA-Seq）

CoMIT Omics Center（サンガーシーケンス）

東京大学医科学研究所ヒトゲノム解析センター（RNA-Seq 解析、全ゲノム解析、GWAS 解析等）

株式会社徳島分子病理研究所（空間トランスクリプトーム解析）

株式会社サティスタ（レジストリデータ解析）

6. お問い合わせ先

本研究に関するご質問等がありましたら下記の連絡先までお問い合わせ下さい。

ご希望があれば、他の研究対象者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。

また、試料・情報が当該研究に用いられることについて患者さんもしくは患者さんの代理人の方にご了承いただけない場合には研究対象としませんので、下記の連絡先までお申出ください。その場合でも患者さんに不利益が生じることはありません。

照会先および研究への利用を拒否する場合の連絡先：

大阪大学大学院医学系研究科 脳神経感覚器外科学（眼科学） 大家 義則

TEL：06-6879-3456（眼科医局）

研究代表者、研究責任者：

大阪大学大学院医学系研究科 脳神経感覚器外科学（眼科学） 西田 幸二