

「遺伝性網膜変性症・視神経症の診断、病態の解明研究」に 2015 年 12 月 15 日～2025 年 7 月の間に同意いただいた方へ

当院では最適と思われる治療を患者さんに提供するために、病気の特徴を研究し、診断法、治療法の改善に努めています。このような診断や治療の改善の試みのひとつとして、患者さんの血液等から抽出したゲノム DNA を用い遺伝子の役割調べることで、新しい診断や治療法の開発を目指しています。

今回、過去に皆様に同意いただきました「遺伝性網膜変性症・視神経症の診断、病態の解明研究」の目的達成のため、英国の University college of London 及び併設の Moorfields Eye Hospital とマンチェスター大学と共同研究を行うこととなりました。皆様からいただきました血液等を解析したデータと臨床データを、それがどなたのものであるか分からないよう氏名等を削除したうえで両大学へ提供し、同時に両大学からも先方の患者さんのデータの提供を受ける予定としております。これら英国の施設と共同で研究をすることで、更に研究が進むことを期待しています。個人情報の扱いには十分に注意を払っておりますが、ご自身の情報の提供を拒否される方は、遠慮なく申し出て下さい。以下に研究内容を記載しています。ご不明な点があれば担当医師にお訪ね下さい。

【過去に同意いただいている内容】

1. 研究の対象

大阪大学医学部附属病院において、定期的に通院中である遺伝性網膜変性症・視神経症が疑われる方を対象とします。

2. 研究目的・方法

遺伝性網膜変性症・視神経症という病気が、どのようにして起きるのかを調べています。一般に、病気とは、その人のもともとの体質（遺伝子やゲノムにもとづくもの）から生じるものと、後天的な細胞の変化、置かれた環境、成長や老化などの様々の要素が複合的に関連して起きるものと考えられます。そこで、これら遺伝子やゲノムにもとづく要素を一つひとつ調べていけば、治療法や薬の開発に役に立つのではないかと考えています。

本研究は、遺伝性網膜変性症・視神経症を引き起こす遺伝子の役割を調べることが目的です。遺伝性網膜変性症・視神経症にかかっている人と、かかっていない人で、ある遺伝子に分子的な特徴の違いがあれば、その遺伝子が遺伝性網膜変性症・視神経症の原因である可能性があります。これが分かれば、次に人の培養細胞や動物をつかった実験などで、さらに遺伝子と病気との関係を調べます。

本研究では、遺伝性網膜変性症・視神経症のある人を 500 人に、試料の提供へのご協力をお願いしています。

3. 研究に用いる試料・情報の種類

試料： 血液・唾液・口腔粘膜等由来ゲノム DNA

情報： 全ゲノムシーケンス、全エクソームシーケンス、サンガーシーケンス等で得られたデータと臨床情報

4. 外部への試料・情報の提供

将来の研究のための貴重な資源として、本研究で得られた遺伝子・ゲノムの情報は、誰のものか分からなくした上で、公的なデータベースに登録することがあります。そうすることで、今後多くの研究者の利用が可能になり、病気に苦しむ方々の診断や予防、治療等をより効果的に行うために役立つことが期待されます。

遺伝情報がデータベースに登録される際には、2種類に分けて取り扱われます。(1) 多くの方の遺伝情報をまとめた統計値等は一般公開されます。(2) 個別の遺伝情報は一般公開されず、公的データベースの運営機関において科学的観点と研究体制の妥当性について審査を経た研究者のみが利用します。

5. 研究組織

代表研究機関名	研究責任者名	職名
大阪大学	西田 幸二	教授
共同研究機関名	各機関研究責任者名	職名
大阪大学	加藤 和人	教授
順天堂大学	村上 晶	教授

6. お問い合わせ先

本研究に関するご質問などがありましたら下記の連絡先までお問い合わせください。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。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し出ください。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：

大阪大学眼科 佐藤茂（准教授）

〒565-0871 大阪府吹田市山田丘 2-2 TEL: 06-6879-3456