

フックス角膜内皮ジストロフィーの診療エビデンス創出のための研究

1. 研究の対象

- ①当院で「遺伝性前眼部疾患の遺伝子解析研究」に参加され、試料・情報の二次利用について同意をいただけているフックス角膜内皮ジストロフィー疑いの患者さんおよびそのご家族
- ②当院あるいは共同研究機関で「フックス角膜内皮ジストロフィーの診療エビデンス創出のための研究」に参加されたフックス角膜内皮ジストロフィー疑いの患者さんおよびそのご家族と、白内障等で当院あるいは共同研究機関を受診した患者さんおよび健康な目の方

2. 研究目的・方法

この研究で対象とするフックス角膜内皮ジストロフィーは、患者さんの数がとても少ない難治性の疾患で、これまでのところ病気に関する詳しいことがわかつておらず、標準的な診療法が確立されていません。そこでこの研究において、フックス角膜内皮ジストロフィー患者さんおよびそのご家族から臨床情報や遺伝情報等を集積し、解析を行うことで、将来的に新しい治療法の開発や標準的な診療法の確立等に貢献したいと考えています。研究期間は研究機関の長の実施許可後～2032年3月です。

3. 研究に用いる試料・情報の種類

試料：「遺伝性前眼部疾患の遺伝子解析研究」およびフックス角膜内皮ジストロフィーの診療エビデンス創出のための研究にてご提供いただいた血液、口腔粘膜上皮細胞、眼組織等。

情報：基本情報（年齢、性別等）、病歴、治療歴、自覚症状、視機能検査結果、遺伝子検査結果、アンケート結果等。

※これらは全て研究用の番号で管理され、個人情報を分からなくした状態で研究に用いられます。

4. 外部への試料・情報の提供

本研究で得られた試料は、採取した時点で対応表を用いて研究用の番号をつけることで、個人情報を分からなくしたうえで「5. 研究組織」に記載した機関や検査機関等へ提供します。対応表は本院の個人情報管理者が電子カルテ内で厳重に管理します。

情報についても同様に、個人情報を分からなくした状態で難病プラットフォーム等のデータベースに登録し、他の難病研究班と共有します。データベースへの登録や閲覧は、特定の関係者以外はアクセスできない状態になっています。

この研究で得られた診療情報を、個人情報を削除した上でドイツに所在するケルン大学に提供する場合があります。カーディフ大学（イギリス）へは試料や情報の提供は行いません。

5. 研究に関する情報公開の方法

この研究で得られた結果は、貴重な資料として学会や医学雑誌に公表されることがあります。これらの場合、研究に参加された方の個人情報は、外部からは特定できないよう厳重に管理されます。

また本研究で得られたデータの一部（RNA-seq シーケンスデータ、プロテオーム解析データ）は公的データベースから公開します。そうすることで、国内外の多くの研究者がデータを利用することができになり、病気の診断や予防、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。公的データベースからのデータの公開では、日本国内の研究機関に所属する研究者だけではなく、製薬企業等の民間企業や外国にある研究機関に所属する研究者もデータを利用する可能性があります。将来、どの国の研究者から利用されるか、現時点ではわかりません。しかし、どの国の研究者に対しても、国内法令に沿って作成されたデータベースのガイドライン等に準じた利用が求められます。

研究から得られたデータをデータベースから公開する際には、データの種類によってアクセスレベル（制限公開、非制限公開）が異なります。個人の特定につながらない、頻度情報・統計情報等は非制限公開データとして不特定多数の者に利用され、個人毎のゲノムデータ等は制限公開データとし、科学的観点と研究体制の妥当性に関する審査を経た上で、データの利用を承認された研究者に利用されます。

同意を撤回された際、既に公的データベースから個人毎のデータが公開されている場合、原則、あなたのデータをデータベースから削除し、その後の研究に提供しないようにデータベース側に要請します。

6. 研究組織（機関名・責任者）

大阪大学（大阪大学医学部附属病院）	西田 幸二
東京歯科大学（東京歯科大学市川総合病院）	山口 剛史
同志社大学	奥村 直毅
千葉大学	吉原 正仁
日本大学（日本大学医学部附属板橋病院）	林 孝彦
大阪大学データビリティフロンティア機構 知能情報基盤部門	長原 一
大阪大学D3センター	長原 一
大阪大学産業科学研究所 産業科学ナノテクノロジーセンター	谷口 正輝
難病プラットフォーム	松田 文彦（京都大学）
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

東北大学	針谷 威寛
医療法人明和会 宮田眼科病院	子島 良平
医療法人社団同潤会 眼科杉田病院	片岡 領也
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
ケルン大学病院（ドイツ）	Björn Bachmann、Mario Matthaei、Claus Cursiefen
金沢大学医薬保健学域医学系 眼科学	小林 顕
鳥取大学医学部 視覚病態学分野	宮崎 大
杏林大学医学部 眼科学教室	山田 昌和
東邦大学医学部 眼科学講座（大森）	堀 裕一
国家公務員共済組合連合会 大手前病院 眼科	原田 純
和歌山県立医科大学附属病院紀北分院 眼科	岡田 由香
愛媛大学大学院医学系研究科 地域眼科学講座	坂根 由梨
北里大学北里研究所病院 眼科	川北 哲也
広島大学大学院医系科学研究科 視覚病態学	近間 泰一郎
大阪医科大学 眼科学教室	田尻 健介
国際医療福祉大学成田病院 眼科	臼井 智彦
国際医療福祉大学三田病院 眼科	吉田 紗子
順天堂大学医学部 眼科学講座	山口 昌大
医療法人湖崎会 湖崎眼科	湖崎 亮
東京大学大学院医学系研究科 遺伝情報学	岡田 随象
カーディフ大学（イギリス） 検眼学・視覚研究学部	Laura Howard

7. 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でき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

