

別紙 1 情報公開文書（IRUD）

研究に関するお知らせ

「未診断疾患イニシアチブ（Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases (IRUD)）：希少・未診断疾患に対する診断プログラム基盤の開発と患者還元を推進する研究」にご参加いただいた皆様へ

「難病のゲノム医療推進に向けた全ゲノム解析基盤に関する先行的研究開発」について

■研究目的・方法

当施設では倫理審査委員会の審査を受け「未診断疾患イニシアチブ（Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases (IRUD)）：希少・未診断疾患に対する診断プログラム基盤の開発と患者還元を推進する研究」という研究課題名の研究を実施しています。この研究は2015年から実施しご参加いただいた皆様から臨床情報と生体試料、遺伝子データをご提供いただきました。

この度、さらなる病態解明や新規治療法の開発を推進するために皆様からご提供いただいた臨床情報と生体試料を「難病のゲノム医療推進に向けた全ゲノム解析基盤に関する先行的研究開発」（以下、本研究）で活用させていただくことになりました。本研究では研究分担機関で保有する難病患者検体を国立国際医療研究センターに集約します。集約した生体試料はバイオバンクに保管し、今後研究者が実施する研究に活用されます。また、収集した DNA 検体は全ゲノム配列解析を実施し、ゲノム情報として臨床情報とともにデータベースに保管され今後の研究に活用されます。試料や

情報は誰のものかわからない様に匿名化した上で国立国際医療研究センターに提供されます。個人ごとの臨床情報やゲノム情報は研究者に限定して公開され、研究機関の実態、研究計画、個人情報の保護・取扱体制などについて審査を経たうえで、その研究機関に提供されます。遺伝子の頻度など特定の個人の同定に結びつかない情報は公開データベースに登録されます。全ゲノム配列解析はタカラバイオ株式会社に委託することを予定していますが、DNA 試料は個人が特定できないように匿名化された状態で渡され、解析の結果余った試料は破棄または国立国際医療研究センターに返却され委託内容以外の目的で使われることはありません。

■利用する試料と情報

試料： DNA検体

情報： 症例基本情報（施設ID、患者ユニークID、性別、生年月日、人種、飲酒歴、喫煙歴、既往症、合併症、現病歴、治療内容、就労の有無、血液検査等検査結果、画像データ）、病名・症状、遺伝学的検査情報（異常の有無、遺伝学的検査の種類・場所、異常有の詳細）、家族歴

■研究参加への辞退に関して

試料・情報が本研究に用いられることについてご了承いただけない場合には研究対象としますので、下記のお問合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。

お問い合わせ先

〒187-8551 東京都小平市小川東町 4 丁目 1 番 1 号

国立研究開発法人 国立精神・神経医療研究センター

責任者： 水澤 英洋

事務局： 高橋 祐二

電話番号： 042-346-3579

e-mail： irud@ncnp.go.jp

■研究期間

2015年7月1日～2026年3月31日

■研究の対象となる方

2015 年以降に本研究にご協力いただいた方

■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くださった方々の個人情報の保護や、この研究の独創性の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、どうぞ上記のお問合せ先にお申し出ください。

■研究資金および利益相反に関して

本研究は以下の研究資金で実施します。

国立研究開発法人日本医療研究開発機構 難治性疾患実用化研究事業

研究開発代表者：国立国際医療研究センター 理事長・総長 國土 典宏

研究期間：令和2年度～令和8年度

利益相反の状況については国立国際医療研究センター利益相反マネジメント委員会に報告し、その指示を受けて適切に管理しています。

研究責任者：

〒187-8551 東京都小平市小川東町 4 丁目 1 番 1 号

国立研究開発法人 国立精神・神経医療研究センター

責任者： 水澤 英洋

電話番号： 042-346-3579

IRUD 研究に参加している患者さんとそのご家族へ

RUD-A 研究、IRUD-P 研究、ならびに「未診断疾患イニシアチブ（Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases(IRUD)) 希少未診断疾患に対する診断プログラムの開発に関する研究」にご参加いただいた患者さんには、令和 6 年度からの国立研究開発法人日本医療研究開発機構（AMED）難治性疾患実用化研究事業に従い研究課題名を変更した「未診断疾患イニシアチブ（Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases(IRUD)) 希少・未診断疾患に対する診断プログラム基盤の開発と患者還元を推進する研究」においても、これまでの研究と同様に臨床情報と遺伝子変異などの情報を利用させていただくことをお願い申し上げます。

その際には、IRUD 研究の共同研究機関にもその情報が共有されることになります。さらに多くの研究機関からの情報に基づき、多くの研究者が研究活動に参加することで、あなたと同じ症状・病気を持っている患者さんの診断に役立ったり、原因が分かったり、新しい治療法の研究開発につながる可能性が広がります。

なお、共同研究機関への情報提供を希望されない場合は、下記の問い合わせ先にご連絡ください。

研究課題名	「成人における未診断疾患に対する診断プログラムの開発に関する研究（IRUD-A）」
研究代表者	水澤英洋（国立精神・神経医療研究センター 理事長）
研究期間	2015 年 10 月 9 日～2024 年 3 月 31 日

研究課題名	「原因不明遺伝子関連疾患の全国横断的症例収集・バンキングと網羅的解析（IRUD-P）」
研究代表者	松原洋一（国立成育医療研究センター 研究所長）
研究期間	2015 年 7 月 21 日～2024 年 3 月 31 日

研究課題名	「未診断疾患イニシアチブ（Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases(IRUD)) 希少未診断疾患に対する診断プログラムの開発に関する研究」
研究代表者	水澤英洋（国立精神・神経医療研究センター 理事長）
研究期間	2018 年 6 月 27 日～2024 年 3 月 31 日

研究課題名	「未診断疾患イニシアチブ（Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases(IRUD)) 希少・未診断疾患に対する診断プログラム基盤の開発と患者還元を推進する研究」
研究代表者	水澤英洋（国立精神・神経医療研究センター 理事長特任補佐）
研究期間	2024 年 4 月 1 日～2028 年 3 月 31 日

研究の方法について	① <u>対象となる方</u> IRUD-A 研究、IRUD-P 研究、ならびに「未診断疾患イニシアチブ（Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases(IRUD)) 希少未診断疾患に対する診断プログラムの開発に関する研究」に参加された患者さんとそのご家族 ② <u>利用する試料や情報などの項目</u>： 臨床情報（年齢、性別、既往症、家族歴、生活歴、発症年齢、初発症状、経過、身体所見、検査所見、臨床評価スケールなど）、遺伝子情報 ③ <u>試料や情報を利用する者の範囲（提供先）</u>： 「希少・未診断疾患に対する診断プログラム基盤の開発と患者還元を推進する研究（IRUD）」における共同研究機関（別紙参照）。 ④ <u>試料・情報の管理について責任を有する者の氏名</u>： 水澤英洋（国立精神・神経医療研究センター 理事長）
個人情報の取り扱いについて	① <u>個人情報の取り扱い</u>： 本研究で用いる情報は匿名化します。研究を発表する際にも個人が識別できない形で発表します。個人情報の取り扱いに関しては適用される法令、条例などを遵守しますので、あなたの個人情報は保護され、外部に漏れないよう厳重に管理します。 ② <u>他の研究機関への提供する場合</u>： 他の研究機関に情報を適用する場合、研究対象者個人を識別できる情報（研究対象者氏名、住所、電話番号、カルテ番号など）は記載せず、匿名化番号を記載します。
本研究の資金源および利益相反	① <u>資金源</u>： 国立研究開発法人日本医療研究開発機構 難治性疾患実用化研究事業 研究代表者：水澤英洋（国立精神・神経医療研究センター 理事長） ② <u>利益相反</u>： 本研究に関連し、開示すべき利益相反関係にある企業などはありません。
研究成果の公表について	あなたの協力によって得られた臨床情報と遺伝子変異などの情報は、個人を特定できる情報が明らかにならないようにした上で、学会発表や学術雑誌および公的なデータベースなどで公に発表させていただきます。全て個人情報を匿名化した上でまとめられますので、個人情報が公表されることはありません。 研究内容に関しては、IRUD ポータルサイト（http://irud.umin.jp/index.php）において情報公開をしています。
研究計画書などの入手または閲覧	本研究の対象となる方は、希望される場合には、他の研究対象者などの個人情報及び知的財産の保護などに支障がない範囲内で、本研究に関する研究実施計画書などの資料を入手・閲覧することができます。

利用又は提供の停止	研究対象者又はその代理人の求めに応じて、研究対象者が識別される情報の利用（又は他の研究への提供）を停止することができます。 停止を求められる場合には、（2028 年 3 月 31 日までに）下記の「お問い合わせ先」にご連絡ください。
お問い合わせ先	IRUD コーディネーティングセンター 国立研究開発法人 国立精神・神経医療研究センター 責任者：水澤英洋 事務局：高橋祐二 住所：〒187-8551 東京都小平市小川東町 4-1-1 電話：042-346-3570

（別紙）

統合 IRUD 研究 共同研究機関、研究責任者

研究機関名	研究責任者	役職
国立精神・神経医療研究センター	水澤 英洋	理事長 特任補佐
札幌医科大学医学部遺伝医学	櫻井 晃洋	教授
北海道大学病院臨床遺伝子診療部	山田 崇弘	教授
旭川医科大学遺伝子診療カウンセリング室	蒔田 芳男	教授
秋田大学大学院医学系研究科小児科学講座	高橋 勉	教授
東北大学大学院医学系研究科遺伝医療学分野	青木 洋子	教授
千葉大学・医学部附属病院遺伝子診療部	市川 智彦	教授
東京医科歯科大学大学院医歯学総合研究科発生発達病態学分野	森尾 友宏	教授
東京大学医学部附属病院小児科	加藤 元博	教授
国立成育医療研究センター研究所ゲノム医療研究部	要 匡	部長
慶應義塾大学医学部臨床遺伝学センター	小崎 健次郎	教授
東京女子医科大学附属遺伝子医療センター	山本 俊至	教授
東京都立小児総合医療センター臨床遺伝科	吉橋 博史	部長
神奈川県立こども医療センター遺伝科	黒田 友紀子	医師
横浜市立大学大学院医学研究科遺伝学	松本 直通	教授
新潟大学医歯学総合病院遺伝医療センター	池内 健	教授
金沢大学医薬保健研究域医学系小児科	渡邊 淳	教授
信州大学医学部遺伝医学教室	古庄 知己	教授・センター長
山梨大学大学院総合研究部医学部小児科	矢ヶ崎 英晃	准教授
浜松医科大学医化学講座	才津 浩智	教授
名古屋大学大学院医学系研究科小児科学 名古屋大学環境医学研究所	高橋 義行 荻 朋男	教授 教授
名古屋市立大学大学院医学研究科新生児・小児医学分野	齋藤 伸治	教授
藤田医科大学総合医科学研究所分子遺伝学	倉橋 浩樹	教授
大阪公立大学大学院医学研究科臨床遺伝学・ゲノム診療科	瀬戸 俊之	准教授
大阪大学大学院医学系研究科循環器内科学	坂田 泰史	教授
国立循環器病研究センターゲノム医療支援部	朝野 仁裕	部長
大阪母子医療センター遺伝診療科	岡本 伸彦	主任部長・研究所長
京都大学大学院医学研究科医療倫理学・遺伝医療学	小杉 眞司	教授
神戸大学大学院医学研究科内科系講座・小児科学分野	野津 寛大	教授
鳥取大学医学部附属病院遺伝子診療科	栗野 宏之	診療科長

川崎医療福祉大学医療福祉学部医療福祉学科 ／川崎医科大学附属病院	升野 光雄	特任教授 ／特任副部長
広島大学大学院医歯薬保健学研究科小児科学	岡田 賢	教授
徳島大学大学院医歯薬学研究部医科学部門内科系臨床神経科学分野	和泉 唯信	教授
愛媛大学大学院医学系研究科小児科学講座	江口 真理子	教授
長崎大学原爆後障害医療研究所人類遺伝学	吉浦 孝一郎	教授
熊本大学大学院生命科学研究部神経内科学分野	植田 光晴	教授
琉球大学大学院医学研究科育成医学講座	知念 安紹	准教授
筑波大学医学医療系小児科	高田 英俊	教授
北里大学大学院医療系研究科臨床遺伝医学	高田 史男	教授
獨協医科大学病院小児科	鈴木 宏	特任教授
沖縄県立南部医療センター・こども医療センター	當間 隆也	医師
久留米大学医学部小児科	渡邊 順子	教授
埼玉医科大学ゲノム医療科/小児科	沼倉 周彦	准教授
群馬県立小児医療センター遺伝科	山口 有	部長
愛知県医療療育総合センター小児内科・遺伝診療科	稲葉 美枝	部長
倉敷中央病院遺伝診療部	二宮 伸介	主任部長
福岡大学医学部小児科	永光 信一郎	教授
済生会横浜市東部病院小児肝臓消化器科	乾 あやの	部長
鹿児島市立病院小児科	野村 裕一	部長
自治医科大学小児科学/ 自治医科大学とちぎ子ども医療センター小児科	村松 一洋	教授
国立病院機構三重病院小児科	谷口 清州	院長
四国こどもとおとなの医療センター小児科	前田 和寿	副院長