

研究番号：自 020-0158

【情報公開文書】

研究課題「遺伝性皮膚疾患の網羅的遺伝子解析による原因遺伝子変異及び新規原因遺伝子の同定」に関する情報公開

1. 研究の対象

1994年4月1日～2020年6月30日に、当院で遺伝子解析のために遺伝子採血、唾液等の体液、毛包、皮膚組織の採取を施行した方

2. 研究目的・方法

あなたは、遺伝子異常による皮膚の病気（以下、遺伝性皮膚疾患）が疑われたため、DNAやRNAを使って遺伝子検査を行います。人間にはDNA上に3万種類以上の遺伝子が存在すると言われていています。一般的な遺伝子検査は、その一部の遺伝子のみを評価します。このため、あなたが特定の遺伝子に異常を持っていても、その遺伝子が検査の評価対象に含まれていなければ、異常がみつかりません。抽出したDNAやRNAのうち、遺伝子検査に使用しなかった残りの部分は、-80℃の冷凍庫に凍結したまま保管しています。近年、科学技術の進歩に伴い、様々な方法でDNAのほぼ全ての遺伝子を調べることが可能になりました。

今回、私たちは、あなたのDNAやRNAを用いてほぼ全ての遺伝子を評価することで、あなたの病気の診断に迫りたいと考えています。そしてあなたの病気のメカニズムを明らかにし、新しい治療法の開発につなげていきたいと考えています。

本研究ではこれまでに遺伝子検査の際に、血液、唾液等の体液や皮膚組織から取り出したDNAやRNAを対象とします。対象の方に新たに処置を行うことはありません。

研究期間 実施許可日～2025年3月31日

3. 研究に用いる試料・情報の種類

- ・血液や唾液等の体液、毛包、皮膚組織から取り出したDNAやRNA等：診断時に採取され、保存しているもの
- ・臨床情報：年齢、性別、病歴、皮膚所見、病理所見、血液検査（耳血と生化学）、尿所見（蛋白質、赤血球、白血球）、放射線画像所見等

4. 外部への試料・情報の提供

共同研究機関への試料・データの提供は、特定の関係者以外がアクセスできない状態とし、うえ郵送で行います。対応表は、当院の研究責任者が保管・管理します。

5. 研究組織

(1) 研究責任者（所属・職名・氏名）

北海道大学病院皮膚科・講師・氏家英之

(2) 研究代表機関名・研究代表者名・所属

秋田大学大学院医学系研究科皮膚科学・形成外科学講座・教授・河野通浩

(3) 共同研究者（所属・職名・氏名）

名古屋大学大学院医学系研究科皮膚科学講座・教授・秋山真志

名古屋大学環境医学研究所発生遺伝分野・教授・荻朋男

千葉大学大学院医学研究院小児病態学・教授・下条直樹

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：

札幌市北区北 14 条西 5 丁目

北海道大学病院皮膚科 TEL 011-716-1161（内線 5770）

担当者 北海道大学病院皮膚科・講師・氏家英之

情報管理責任者：

北海道大学大学院医学研究院皮膚科学教室・助教・泉 健太郎