



臨床研究に関する情報の公開

2025 年 10 月 30 日作成

研究課題名	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
研究の対象	共同研究機関において本研究で構築する難病バイオバンクに提供する試料を各機関で保有する患者情報に基づき選択を行います。
研究目的・方法	<p>共同研究機関と研究協力機関から収集した DNA 検体および NCBN のバイオバンクから提供された DNA 検体は次世代シーケンサーによる全ゲノムシーケンス解析を実施します。その結果得られた全ゲノム配列情報（fastq 形式）および2次解析で得られたマッピング情報（BAM/CRAM 形式）とバリエーション情報（VCF 形式）をゲノムデータベースに保管し収集します。さらに検体の臨床情報も収集を行い、本研究で構築する臨床データベースに保管します。臨床情報は疾患名・生年月・性別などの属性情報に加え、既往症・検査結果・生活習慣などの基本情報を収集します。さらに研究班が独自に収集している項目や難病の臨床個人調査票の記載項目など疾患に固有な臨床情報を収集します。これらの情報はファイルに記録して送付するほか、専用のフォームから入力してインターネットを介して送信する EDC や電子カルテの記録を送信する方式を用います。いずれの場合も十分な強度の暗号化を施すなどセキュリティに配慮した方法で行います。共同研究機関で実施したオミックス解析の結果のデータを受領してゲノムデータベースに保管します。具体的にはタンパク質（プロテオーム）、代謝物（メタボローム）、RNA（トランスクリプトーム）のデータ提供を受けます。</p> <p>研究期間：許可日～2027 年 3 月 31 日</p>
研究に用いる試料・情報の種類	<p>■患者背景：入力履歴、施設情報、患者背景（統合 ID・性別・出生情報等） ■妊娠出産情報等：妊娠出産情報（妊娠出産の有無等）、嗜好品、生活情報 ■病歴・診断情報：現病歴、疑い病名、主な臨床症状、遺伝性疾患、臨床診断名、指定難病、小児慢性特定疾病 ■既往歴・合併症：既往歴の有無、既往歴疾患名・合併症の有無、合併症疾患名 ■家族歴：親族内発症の有無、がん罹患歴や生活習慣病罹患歴の有無等 ■検体情報・検体採取時の処方内容：検体採取時年月日、検体種別、処方内容等 ■遺伝学的検査：遺伝学的検査実施の有無、遺伝学的検査結果 ■検査情報（その他）：血液検査等（WBC・RBC・ヘモグロビン等） ■生存・死亡情報：生存確認、死亡日・死因等</p>
外部への試料・情報の提供	専用フォームに入力してインターネットを介して送信します。その際、個人を識別できないように加工し管理番号を付けて管理をします。
研究組織	<p>代表機関： 国立健康危機管理研究機構 研究代表者： 理事長 國土 典宏 資金提供： 国立研究開発法人日本医療研究開発機構</p>
お問い合わせ先	<p>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。</p> <p>【相談窓口】 国立健康危機管理研究機構 所属・役職：ゲノム医科学プロジェクト・プロジェクト長 氏</p>



名：徳永 勝士 メールアドレス： nanbyo-genome@jihs.go.jp

照会先および研究への利用を拒否する場合の連絡先：

〒530-8480 大阪市北区扇町 2-4-20

公益財団法人田附興風会医学研究所北野病院

電話：06-6312-1221、FAX：06-6312-8867

小児科 副部長 三上 真充

研究責任者：

公益財団法人田附興風会医学研究所北野病院 小児科 副部長 三上 真充

研究代表者：国立健康危機管理研究機構 理事長 國土 典宏