京都大学医学部附属病院を受診された患者様並びに京都大学の研究に試料を提供いただいた皆様へ

本学では下記の臨床研究を実施しております。本研究の対象に該当する可能性のある方で、試料や診療情等を研究目的に利用または提供されることを希望されない場合は、下記の申し出先・問い合わせ先にご連絡ください。利用や提供を拒否されても不利益を被ることはございません。

1.研究課題名 （受付番号）	遺伝性疾患診断のための網羅的解析およびバイオマーカー探索研究 （G1233）
2.研究責任者 （所属研究機関）	京都大学大学院医学研究科発達小児科学教授 滝田順子
3.学内の研究組織、研究者の所属・職名・氏名	医学研究科・発達小児科学 同 講師 馬場志郎 同 講師 井澤和司 同 講師 加藤格 同 講師 才田聡 同 助教 友滝清一 同 助教 日衛嶋栄太郎 同 助教 平田拓也 同 助教 横山淳史 同 助教 吉田健司 同 助教　前田由可子 同 特定病院助教　柴田洋史 同 特定病院助教　窪田博仁 同 医員　甲良謙伍 同 医員　佐々木彩恵子 同 大学院生　平田惟子、荻野諒、岩田直也、合田由香利、西川絹子、栢木大誓、梶本智史、金丸ゆり、森川翔太郎、吉岡由布、大植啓史 同 研修員　青木茉莉子 医学研究科・新生児学講座　特定教授　河井昌彦 医学研究科・子どもの健康と環境に関する全国調査京都ユニットセンター　特定教授　八角高裕 医学研究科・免疫膠原病内科　准教授　吉藤元 医学研究科・形成外科学 教授　森本尚樹 医学研究科ゲノム医療学講座（産学協同） 特定講師 川崎秀徳 医学研究科社会健康医学系専攻健康管理学講座健康情報学　客員研究員 和田敬仁 医学研究科・腫瘍生物学講座 教授 小川誠司 iPS 細胞研究所・臨床応用研究部門 教授 齋藤潤 医学研究科附属総合解剖センター　准教授 栗屋智就 医学研究科・医療経済学分野　准教授　國澤進

	医学研究科・創薬医学講座　寄付講座教員（特任教授）　萩原正敏 高等研究院物質-細胞統合システム拠点・生命科学研究科　教授　鈴木淳 医学研究科・精神神経科　助教　磯部昌憲 医学部附属病院・皮膚科　准教授　神戸直智 医学部附属病院・脳神経外科　准教授　菊池隆幸 同　助教　千原英夫 医学研究科・てんかん・運動異常生理学講座　特定教授　池田昭夫 同　特定准教授　松橋眞生 医学研究科・脳神経内科　助教　小林勝哉 同　講師　眞木崇州 高等研究院・ヒト生物学高等研究拠点　特定助教　本田吉孝
4.承認した倫理審査委員会と研究機関長の許可	京都大学大学院医学研究科・医学部及び医学部附属病院　医の倫理委員会の審査を受けて、京都大学医学部附属病院長及び各研究機関の長の許可を得ています。
5.研究の目的	本研究はゲノムワイドな配列解析や網羅的発現解析を用いて、未診断の遺伝性疾患患者等を適切に診断することを目的とします。さらに、すでに診断がついている患者を含めて、網羅的発現解析などにより診断や治療効果判定に有用なバイオマーカーの探索も行います。
6.対象となる試料・診療情報の取得期間	2001 年 4 月以降に、京都大学医学部附属病院小児科あるいは共同研究機関、検体の採取を共同で行う機関にて生体試料を採取された方 二次利用対象研究： 「原発性免疫不全症の原因遺伝子の探索研究(G0457)」 「炎症性疾患の迅速診断と病態解明を目的としたバイオマーカー探索研究（G0729）」 「疾患特異的 iPS 細胞の利活用促進・難病研究加速プログラム 「iPS 細胞を用いた希少疾患の研究促進事業ー小児先天性免疫異常症を中心としてー」（G1395）」 「遺伝性炎症性疾患遺伝子診断（G1091）」 「原発性免疫不全症遺伝子診断（G1118）」
7.研究期間	研究機関長の実施許可日（2020 年 2 月 7 日）から 2030 年 3 月 31 日まで
8.研究の方法（利用または提供する試料や診療情報等）	提供いただいた検体からＤＮＡやＲＮＡという物質を取り出し、遺伝子の構造や発現量を解析します。調べる対象は、関係する可能性のある数多くの遺伝子です。その他、正常細胞と比較して性質を詳しく調べます。また、遺伝子と症状の関係を知るため、提供者のカルテに記載された病気の症状を研究の際に参考にします。

	試料：血液、毛髪、爪、頬粘膜、尿、便、手術や検査の際に採取・保存された組織や細胞、等 情報：年齢・性別・症状・治療内容等など仮名化された情報 利用または提供を開始する予定日：当院の研究実施許可日
9.試料・診療情報の他研究機関への提供およびその提供方法について	京都大学以外の共同研究機関でも遺伝子解析などを予定しています。提供いただいた検体は、研究用コード番号で管理し、提供者の個人情報が研究段階で漏洩することがないようにします。 本研究に参加する京都大学ならびに共同研究機関において取得された検体および臨床情報は、研究目的の範囲内において、京都大学および他の共同研究機関に提供され、共同研究機関相互の間においても解析のため提供される可能性があります。
10.試料・情報の管理責任者	京都大学大学院医学研究科　発達小児科学　講師　井澤和司
11.研究に係る研究資金・利益相反について	本研究は、運営費交付金および、解析対象の患者を担当する小児科内診療グループの公的研究費または研究助成金により実施します。利益相反については、「京都大学利益相反ポリシー」「京都大学利益相反マネジメント規程」に従い、「京都大学臨床研究利益相反審査委員会」において適切に審査しています。
12.試料・診療情報の提供の辞退に関するお申し出先・ お問い合わせ先	[問い合わせ先] 京都大学医学部附属病院　小児科　滝田順子 連絡先：TEL 075-751-3290 [病院の相談窓口] 市立豊中病院　脳神経内科　杉浦　由理 連絡先： 06-6843-0101（代表）
13.共同研究機関一覧	かずさDNA研究所・技術開発研究部　小原収 東京大学医学部附属病院・小児科　岡明 京都医療センター・小児科　橋本有紀子 倉敷中央病院・小児科　林貴大 神戸市立医療センター中央市民病院・小児科　鶴田悟 神戸市立西神戸医療センター・小児科　堀雅之 兵庫県立尼崎総合医療センター・小児科　毎原敏郎 北野病院・小児科　中川権史 大津赤十字病院・小児科　真田由希子 滋賀県立小児保健医療センター・神経内科　加藤竹雄 日赤和歌山医療センター・小児科　横山宏司

	天理よろづ相談所病院・小児科　芝剛 静岡県立こども病院・神経科　奥村良法 京都府立医科大学・医学部看護学科　森本昌史 福岡市立こども病院・小児神経科　吉良龍太郎 熊本大学病院・小児科　城戸淳 奈良県総合医療センター・小児科　吉田さやか 大阪公立大学大学院・医学研究科発達小児医学分野　濱﨑考史 呉医療センター中国がんセンター・小児科　原圭一 兵庫医科大学病院・小児科　竹島泰弘 神奈川県立こども医療センター・神経内科　関衛順 秋田大学医学部・小児科　高橋勉 奈良県立医科大学・小児科　榊原崇文 あいち小児保健医療総合センター　感染免疫科　岩田直美 済生会横浜市東部病院　小児肝臓消化器科　乾あやの 聖路加国際病院・小児科　長谷川大輔 東京女子医科大学病院・リウマチ膠原病センター　宮前多佳子 兵庫県立こども病院・リウマチ科　中岸保夫 和歌山県立医科大学・小児科　田村彰 総合病院聖隷浜松病院・新生児科　菊池新 日本赤十字社京都第二赤十字病院・小児科　森岡茂己 久留米大学・小児科　西小森隆太 兵庫医科大学・皮膚科　金澤伸雄 順天堂大学医学部・臨床遺伝学研究室　後藤景子 静岡県立こども病院・免疫アレルギー科　河合朋樹 東京大学医学部附属病院・アレルギー・リウマチ内科　藤尾圭志 長崎大学小児科　三宅紀子 金沢大学医薬保健研究域・小児科　和田泰三 福島県立医科大学・リウマチ膠原病内科学講座　佐藤秀三、右田清志 長崎大学病院・リウマチ・膠原病内科　川上純 大阪市立総合医療センター・小児代謝内分泌・腎臓内科　森潤 東京都立小児総合医療センター・腎臓・リウマチ膠原病科　赤峰敬治 加古川市民病院・小児科　豊嶋大作 近畿大学奈良病院・小児科　近藤宏樹 信州大学・脳神経内科、リウマチ・膠原病内科　岸田大 長野県立こども病院・神経小児科　本林光雄 長崎医療センター・小児科　本田涼子 群馬県立小児医療センター・神経内科　椎原隆 名古屋大学医学部附属病院・小児科　夏目淳 仙台医療センター・小児科　久間木悟 名古屋市立大学病院・小児科　齋藤伸治

	東京医科大学・小児科・思春期科学分野　高松朋子 大阪赤十字病院・小児科　藤野寿典 埼玉県立小児医療センター・消化器科　岩間達 広島大学・小児科　岡田賢 香川大学・小児科　近藤園子 筑波大学・小児科　榎園崇 徳島赤十字病院・小児科　宮本尚幸 大阪大学医学部附属病院・小児科　木村武司 東京科学大学 M&D データ科学センター・AI 技術開発分野鎌谷高志 東京大学・先端科学技術研究センター　白崎善隆 産業医科大学・医学部第３内科学　大江晋司 帝京大学医学部・内科学講座　田中篤 東邦大学医学部・小児科学講座　羽賀洋一 県立広島病院・小児科　石川暢恒 森山記念病院・脳神経外科　善本晴子 岐阜大学高等研究院・科学研究基盤センター　下澤伸行 市立豊中病院・脳神経内科　杉浦由理 国立循環器病研究センター・脳神経内科　猪原　匡史 鳥取大学・小児科　倉信奈緒美 成育医療研究センター・周産期病態研究部　谷口公介 三重大学医学部附属病院・リウマチ・膠原病センター　中島亜矢子 理化学研究所　生命医科学研究センター・メタボローム研究チーム 有田誠 神奈川県立こども医療センター・感染免疫科　今川智之 国立病院機構熊本再春医療センター・小児科　百崎謙 高知大学医学部・小児思春期医学講座　池田真理子 九州大学・小児科　酒井 康成 福井大学医学部附属病院・小児科　梅田雄嗣 大阪公立大学大学院医学研究科・機能細胞形態学講座　栗屋智就 心身障害児総合医療療育センター・整形外科　小崎慶介 弘前大学・小児科　照井君典