

## 既存試料・情報を用いる研究についての情報公開

本学では、医学系研究に協力して下さる方々（以下研究対象者）の利益と安全を守り、安心して研究に参加していただくように心がけております。こちらに記載されている研究については、研究・診療等により収集・保存された既存試料・情報を用いる研究で、直接研究対象者からインフォームド・コンセントを取得することが困難であるため、情報公開をさせていただいております。

こちらの文書は研究対象者の皆様に、情報公開をするとともに、可能な限り研究参加を拒否または同意撤回の機会を保障する為のものになります。

なお、研究参加を拒否または同意撤回されても一切の不利益はないことを明記させていただきます。

受付番号	(倫理)・先進・ゲノム) 第 2183 号
研究課題	脾腫と血小板減少を呈する患者における酵素測定法によるゴーシェ病、酸性スフィンゴミエリナーゼ欠損症スクリーニング
本研究の実施体制	中村公俊 教授 研究責任者 松本志郎 准教授 患者説明 城戸 淳 特別研究員 患者説明 澤田貴彰 助教 試料・情報の収集と測定、解析 主体たる研究機関：熊本大学大学院生命科学研究部小児科学講座 研究責任者 中村公俊 教授 試料・情報の提供先：秋田大学大学院医学系研究科医学専攻小児科学講座 研究責任者 高橋 勉
本研究の目的及び意義	酸性スフィンゴミエリナーゼ欠損症 (ASMD) は、酸性スフィンゴミエリナーゼの酵素活性低下によって、基質であるスフィンゴミエリンが細胞に蓄積する先天代謝異常症です。ところが、ASMD は希少疾患であり初めて診療する施設がほとんどであるため、発症後も診断されずに治療を受けることができない症例が少なからず存在します。われわれはろ紙血中の酵素測定法を用いた ASMD のスクリーニング法を開発しました。本研究では、血小板減少及び脾腫を呈する患者を対象としたこの ASMD のハイリスク患者スクリーニングを実施し、ASMD 患者の頻度の推定と、効率的な診断システムの構築を行うことを目的とします。 本研究の研究対象基準と熊本大学が中心となっていて行っている「血小板減少を呈する患者における酵素測定法によるゴーシェ病スクリーニング」の研究対象基準は、血小板数において重なる部分があります。すでにこの研究では 500 以上のゴーシェ病 (GD) スクリーニング検査済みの検体が熊本大学で保管されています。これらの検体を用いた ASMD のスクリーニング検査を行い、治療法の存在する ASMD 患者を発見することは公共の福祉に反せず、社会的な重要性は高く、患者の利益となる可能性も高い

<p>め、この既存試料を用いた研究を行います。</p>
<p><b>研究の方法</b></p> <p>「血小板減少を呈する患者における酵素測定法によるゴーシェ病スクリーニング」に参加され、すでに GD の検査を行った後の乾燥ろ紙血は秋田大学小児科に送られ、そこで ASMD の検査が行われます。患者様の情報としては、年齢、性別、これまでにを行った血液検査結果の一部、神経症状や呼吸器症状などの有無を研究に使用します。検査結果は後日、担当医の先生からお伝えいたします。この研究は人を対象とする医学系研究に関する倫理指針を遵守して行われます。</p>
<p><b>研究期間</b></p> <p>2021年01月21日～2029年3月31日</p>
<p><b>試料・情報の取得期間</b></p> <p>試料・情報ともに先進第2014号において(2015年8月11日から2024年3月31日)取得され、保存されているものを用いる。</p>
<p><b>研究に利用する試料・情報</b></p> <p>試料・情報はすでに「血小板減少を呈する患者における酵素測定法によるゴーシェ病スクリーニング」において取得され、GDの検査が行われたものを用います。研究で使用する乾燥ろ紙血は5年間、熊本大学大学院生命科学研究部小児科学講座の検査室で保管されます。匿名化の際に作成された対応表や、測定結果などの情報は同検査室のPCに、論文等の発表後10年間保管されます。検査室への入室はID管理されており、PCへのログインにはユーザーネームとパスワードを設定し、電子データにもパスワードを設定し漏洩・紛失防止、アクセス制限を行います。電子データは10年の保管期間を経過した後に消去します。測定後の乾燥ろ紙血は5年間保存された後に焼却破棄されます。</p>
<p><b>個人情報の取扱い</b></p> <p>個人情報としては、年齢、性別が使用されます。研究参加時に患者様にはID番号が割り振られ匿名化されます。本学における個人情報の責任管理者は澤田貴彰です。研究の成果報告において患者様個人が特定されることは絶対にありません。</p>
<p><b>研究成果に関する情報の開示・報告・閲覧の方法</b></p> <p>研究対象者等及びその関係者からの相談等は下記の連絡先にて対応します。</p> <p>研究対象者がASMDの可能性がある場合は、共同研究機関へ連絡し熊本大学病院小児科を受診していただきます。受診が困難な場合には共同研究機関において熊本大学病院小児科と連携しながら治療を行っていきます。</p> <p>偶発的所見(研究の過程で見つかった研究対象者の健康に重要な情報)や研究対象者の血縁者・子孫にとって重要な情報が得られた際も共同研究機関へ連絡し熊本大学病院小児科を受診していただくか、共同研究機関において熊本大学病院小児科と連携しながら診療を行います。ASMDは遺伝性疾患であることから、遺伝カウンセリングを行うことを基本としますが、共同研究機関において遺伝カウンセリングの体制が整っておらず、臨床上必要と考えられた場合、熊本大学病院小児科において遺伝カウンセリングの紹介に対応します。</p> <p>研究結果は熊本大学大学院生命科学研究部小児科学講座と秋田大学大学院医学系研究科医学専攻小児科学講座に帰属します。</p>

#### 利益相反について

本研究は、サノフィの受託研究経費によって行われますが、本研究は費用の出資者とは無関係に公正に行われます。サノフィはGDとASMDに対する治療薬を販売しており、この研究のスクリーニング選定基準で患者発見につながるかどうかを知ることが、同社の販売戦略に影響を与えるため、委託研究という形でこの研究に資金を提供しています。

サノフィは解析・考察・論文作成・成果報告・診断システム構築等には関与しません。

本研究の利害関係の公正性については、熊本大学大学院生命科学研究部等臨床研究利益相反審査委員会の承認を得ています。

今後も、当該研究経過を熊本大学生命科学研究部長へ報告すること等により、利害関係の公正性を保ちます。

#### 本研究参加へのお断りの申し出について

試料・情報の研究利用を拒否する自由、同意を撤回する自由は保障されています。拒否および同意撤回を申し出る場合は下記の問い合わせ先にご連絡ください。拒否および同意撤回による不利益は一切ありません。

#### 本研究に関する問い合わせ

熊本大学大学院生命科学研究部・小児科学講座、澤田貴彰

電話：096-373-5191

2023年10月19日 作成