2026 年 7 月 23 日作成　Ver.1.1

≪情報公開文書≫

希少難治性疾患における遺伝要因の同定と病態解明

研究の概要

【背景】

ヒト疾患の原因は大きく遺伝要因と環境要因の二つに大別され、多くの疾患はその両方が様々な割合で寄与しますが、一部の疾患は一つの遺伝子の病的変化で発症する単一遺伝子疾患です。頻度が低くかつ難治性の疾患（希少難治性疾患）の大部分は単一遺伝子疾患であると考えられています。ヒト単一遺伝子疾患の世界最大のデータベースである OMIM（https://omim.org/）によると単一遺伝子が原因と考えられているヒト疾患は 2026 年 1 月現在で 10317 疾患が登録されており、そのうち疾患遺伝子が同定されているものは 7088 疾患（69%）です。残り 3229 疾患の疾患遺伝子は未同定です。この数字は病気として登録されている疾患数ですが、患者数が少なくまだ疾患概念が確立していない未知の単一遺伝子疾患も存在します。それらの疾患の疾患原因遺伝子を同定することは、変異が来す分子病態・発症メカニズムを明らかにするための第一歩と位置づけられ、予防・治療法開発の契機となります。また、希少難治性疾患の疾患遺伝子を同定し、発症メカニズムを解明することは、新規診断法・治療法の開発につながります。

【目的】

遺伝子未知の希少難治性疾患の症例を国内外から集積し、疾患特性に応じた遺伝学的解析を行い、疾患遺伝子を同定し、更に分子機能に応じた機能解析を行い、発症メカニズムを明らかにすることを目的にします。更に、臨床症状を集積し、その新規疾患遺伝子異常に起因する疾患の臨床像、自然歴も収集し、新しい疾患概念を提唱します。

【意義】

希少難治性疾患は、稀であるがために研究が進みにくく、診断法、治療法、予防法が確立されていない場合が多く、必ずしも適切な医療を提供できているとは言えません。原因不明の希少難治性疾患における原因究明は、患者・家族や医療者を含めた周囲の精神的・経済的負担の軽減の観点でも急務であると考えています。

【方法】

この研究では、患者さん（と必要に応じて血縁にあるご家族）から採血を行います。DNA を抽出して遺伝子の解析を行い、病気の原因となる変化を見つけます。また、mRNA やタンパク質の配列を読んだり量を測定することがあります。本研究では、国立健康危機管理研究機構「稀少遺伝子疾患における遺伝要因の同定と病態解明」（国立健康危機管理研究機構倫理委員会　承認番号 NCGM-A-004163-10）で収集保存されている末梢血、唾液、組織および情報の提供を受け、合わせて解析対象とします。

対象となる患者さん

「稀少遺伝子疾患における遺伝要因の同定と病態解明」（国立健康危機管理研究機構倫理委員会承認番号 NCGM-A-004163-10）に参加した方です。

研究に用いる試料・情報

●研究に用いる情報

下記の情報を診療録より収集します。

【患者背景】

生年月日、性別、研究参加時年齢、家族歴、民族、検体採取時年齢、病歴（既往歴、合併症、治療歴）

【身体所見】

身長、体重、頭囲、皮膚所見、外表所見

【臨床検査】

- 血液学的検査（実施している場合）
- 血液生化学検査（実施している場合）
- 尿定性検査（実施している場合）
- 心電図（実施している場合）
- 脳波（実施している場合）
- 超音波所見（実施している場合）
- 単純Ｘ線（実施している場合）
- CT（実施している場合）
- MRI（実施している場合）
- 電気生理学的検査（実施している場合）
- 既におこなっている遺伝学的検査の結果（実施している場合）
- その他疾患特異的検査（実施している場合）

●研究に用いる試料

既に採取されている血液、唾液、組織（通常の診療で採取されていて保管されているものがある場合）頬粘膜を使用して、遺伝子の解析を行います。

本研究で利用する試料・情報等について詳しい内容をお知りになりたい方は下記の「お問い合わせ先」までご連絡ください。

外部への試料・情報の提供について

本研究では DNA をゲノム解析のため下記へ提出します
提供先：理研ジェネシス、名古屋大学
提供方法：DNA を郵送

試料・情報の利用開始予定日

本研究は研究機関長の許可日より「研究に用いる試料・情報」を利用する予定です。

あなたの試料・情報をこの研究に使われたくない方は下記の「問い合わせ先」までご連絡頂ければ対象者から外します。その場合もあなたの治療等に不利益になることはありません。
ご連絡のタイミングによっては対象者から外せない場合もあります。
あらかじめご了承ください。

研究実施期間

研究機関長の許可日～2031 年 3 月 31 日

研究実施体制

研究代表者	所属：長崎大学病院　小児科 氏名：三宅　紀子 住所：長崎県　長崎市　坂本 1－7－1 電話：095（819）7298
共同研究機関／研究責任者	この研究は長崎大学病院を中心に国内外の約 20 機関で実施します。 詳しい研究機関についてお知りになりたい方は下記の「お問い合わせ先」までご連絡ください。
国立健康危機管理研究機構における研究責任者	所属：国立健康危機管理研究機構 氏名：岡村　匡史 住所：新宿区戸山 1-21-1 電話：03-3202-7181（代表）
長崎大学病院における 試料・情報の管理責任者	長崎大学病院　病院長

問い合わせ先

【研究の内容、試料・情報等の利用停止の申し出について】

所属：国立健康危機管理研究機構
氏名：岡村　匡史
住所：新宿区戸山 1-21-1
電話：03-3202-7181

【ご意見、苦情に関する相談窓口】（臨床研究・診療内容に関するものは除く）

苦情相談窓口：03-3202-7181（代表）
受付時間　　：応対可能時間：平日 9 時～16 時