

研究課題：ミトコンドリア病の生化学診断、責任遺伝子解析、病態解明、患者レジストリと治療法の開発に関する研究

1. 研究の目的

ミトコンドリア病は小児科・新生児科領域における難病の一つで最も頻度の高い先天代謝異常症です。私たちはこの病気の診断、病態解明と治療法の開発に関する研究を埼玉医科大学倫理審査委員会の承認（No.482, 次いで 844）を受けて 2006 年から行ってきました。このたび J-MO Bank、難病プラットフォームおよび GENOMIT を用いた患者登録（レジストリ）を研究項目に加え、新しい倫理指針に対応する形で新規課題として申請いたしました。レジストリ制度を作る意義には以下の点が挙げられます。①ミトコンドリア病研究の進展・迅速化、②日本人に合った医療の提供、③臨床試験・治験に参加する機会が増加する可能性、④疾患の最新情報の入手、⑤より詳細なフォローによる健康管理。

2. 研究の方法

対象となる患者さん：No.482（ミトコンドリア呼吸鎖複合体異常症の酵素診断と責任遺伝子解析）および No.844（ミトコンドリア病の生化学診断、責任遺伝子解析、病態解明と治療法の開発に関する研究）で同意をいただき、病歴情報および検体（血液、皮膚等）のご提供をいただいた患者さん。対象となる患者さんの数（2021 年 10 月 24 日現在）：研究全体（2956 例）、当院では（141 例）

3. 研究期間

承認日 ～ 2026 年 11 月 30 日まで、研究の実施を予定しています。

4. 研究に用いる資料・情報の種類

試料：皮膚線維芽細胞、臓器等

情報：病歴情報

5. 外部への資料・情報の提供、研究成果の公表

試料・情報は、匿名化された状態で生化学解析、遺伝子解析等の目的で解析機関に送付されます。

試料・情報を提供する方法：生化学解析、遺伝子解析等の結果やあなたの病歴情報は、埼玉医科大学病院 IRB で審査された医師がセキュリティが十分に確保されたサーバー（あなたのデータを保管する場所）に登録します。最初の登録先は J-MO Bank、次いで AMED（国立研究開発法人日本医療研究開発機構）で認可された難病プラットフォーム、およびミュンヘンの Holger Prokisch 博士を中心に運営される国際的ミトコンドリア病患者レジストリシステムである GENOMIT に登録させていただきます。登録されたデータを他の研究に役立てるために研究者に提供する場

合は、氏名、電話番号などの個人情報特定し得る情報を消して、代わりに新しく番号を付けた状態で行ないます。

試料・情報の一次提供先

情報：J-MO Bank 事務局(<http://mo-bank.com/index.html>)

ここで情報を整理し難病プラットフォームと GENOMIT に改めて送ります。

試料：共同研究機関より受領した試料は、生化学解析、遺伝子解析後、バイオレポジトリ用の生体試料として、埼玉医科大学または/および千葉県こども病院)にて適切な条件下で保管します。

6. 研究組織

研究代表者

所属機関名：埼玉医科大学 ゲノム医療科/小児科

研究代表者名：大竹 明

共同研究機関：地方独立行政法人埼玉県立病院機構 埼玉県立小児医療センター

研究責任者：新生児科 部長 清水 正樹

研究分担者：新生児科 医長 今西 利之

7. お問い合わせ先・研究への参加を希望しない場合の連絡先

【問い合わせ先（対応時間：平日 9:00 ~ 17:00）】

埼玉医科大学病院 ゲノム医療科/小児科

研究責任者：大竹 明

電話：049-276-1218

地方独立行政法人埼玉県立病院機構

埼玉県立小児医療センター

医事担当（代表 048-601-2200）