様式 15

研究計画等の概要　公開文書

研究倫理審査委員会 番号（小児総合/中央）	2026b-38 / TE2026-013
研究課題名	先天性心疾患のゲノム解析に基づくエビデンス創出と遺伝カウンセリング体制の確立
所属科	循環器小児・成人先天性心疾患科
研究責任者	稲井 慶
研究期間	研究倫理審査委員会承認後～2037 年 3 月 31 日
研究概要	○目的 先天性心疾患の患者さんとご家族に対して、網羅的遺伝学的解析技術を駆使して、原因となる遺伝子の特徴を調べます。遺伝子解析の結果と、患者さんのカルテの情報、遺伝子の特徴を導入した iPS 細胞やモデル動物の解析結果を結び付け、評価指標や病態解析をおこないます。その結果を、遺伝カウンセリングにいかし、患者さんやご家族にフィードバックする体制を構築します。 ○対象 本学および共同研究施設にて診療を受けている先天性心疾患の患者さんおよびご家族、その他血縁の方。ただし、血縁の方は、担当医師が必要と判断した方のみが対象となります。 ○方法 ご本人または保護者の方等（代諾者）から同意を得たのちに、最大 10 ml（体格を目安に 3～10 ml 程度）の血液を採取します。その他、口腔粘膜細胞や唾液を用いる場合もあります。また、患者さんの診療録から必要な情報を登録します。 ○利用する項目 患者さんの診療録情報（小児慢性特定疾病受給の有無，指定難病の受給の有無，発端者か血縁者か，すでに遺伝学的検査の受検の有無，性別，出生年月，在胎週数，出生時体重，染色体異常・背景となる症候群に関する情報，心外合併症（神経系、腎泌尿器系、気道、それ以外），家族歴，心疾患診断名（主病名・副病名），心疾患（主病名）の診断年，心機能分類(NYHA，modified Ross 分類)，血液検査（同意取得から最も近い時期に行われた検査）検査日（年月日）（総ビリルビン，ALT，AST，γGTP，BUN，血清クレアチニン，脳性利尿ペプチド（BNP または NT-pro BNP)），心疾患に対する手術あるいはカテーテル治療，生活歴（妊娠歴，出産歴，通学状況，就職の有無）等を用います。これらの臨床情報は、年 1 回入力を継続しておこないます。

倫理的配慮・個人情報の保護の方法について	本研究は、倫理指針や個人情報保護法に基づき、適切に実施します。実施前に倫理委員会の承認と研究機関の許可を得ています。患者さんまたはご家族の血液等試料は、本学から共同研究機関の研究者に提供する場合があります。また、共同研究機関から本学に提供された試料について、本学で解析等を行う場合があります。また患者さんの診療録から得た情報はデータセンターの Electric Data Capture というシステムに入力し収集させていただきます。その際には特定の個人を識別することができないように「仮名化」し、厳重に管理します。個人情報が外部に漏れないよう、試料や情報は仮名化しパスワードで保護したファイルのみをやり取りします。上記の研究に情報を利用することをご了承いただけない場合は、研究の問い合わせ先までご連絡ください。ただし、学会発表や論文により研究結果が公表された後には、原則として情報の削除ができませんので、ご了承ください。
臨床研究登録の有無	■無　・　□有　（臨床研究登録番号：　　）
結果の公表について	個人情報を消去した上で、集計されたデータのみを国内外の学術集会・学術雑誌などで公表します。
利益相反について	本研究の計画、実施、発表に関して可能性のある利益相反はありません。
資金源について	国立研究開発法人日本医療研究開発機構（AMED）の難治性疾患実用化研究事業研究費で実施します。
試料・情報提供元の機関名・その長の氏名	東京女子医科大学・理事長・清水　治
試料・情報の管理について責任を有する者	東京女子医科大学　循環器小児･成人先天性心疾患科　准教授　稲井慶
研究代表機関名・研究代表者の氏名（多機関共同研究の場合のみ記載）	東京都立小児総合医療センター・ 院長　山岸敬幸
上記の他に試料・情報を利用する者（共同研究機関等）	□無　・　■有
	（有の場合） 【機関名およびそれぞれの研究責任者（or 研究代表者）氏名】 東京医科大学　細胞生理学分野　内田　敬子 東北大学　大学院医学系研究科小児病態学分野　菊池　敦生 東京女子医科大学　循環器小児・成人先天性心疾患科　稲井　慶 東京都医学総合医学研究所　再生医療プロジェクト　宮岡　佑一郎
	（海外に試料・情報を提供する場合） 該当なし

研究の問い合わせ先	循環器小児・成人先天性心疾患科　准教授　稲井 慶 住所：〒162-8666　東京都新宿区河田町 8-1 電話：03-3353-8111 研究代表機関 東京都立小児総合医療センター　院長　山岸 敬幸 東京都立小児総合医療センター　循環器科　前田 潤 住所：〒183-8561　東京都府中市武蔵台 2-8-29 電話：042-300-5111