

先天性門脈体循環短絡症を引き起こす遺伝的要因の解明

1. 臨床研究について

九州大学病院小児科では、患者さんによりよい診療を提供するため、病気の原因や特徴を明らかにし、診断法や治療法の改善につなげる研究を行っています。その一つとして、先天性門脈体循環短絡症の患者さんおよび対照となる先天性心疾患の患者さんを対象として、先天性門脈体循環短絡症を引き起こす遺伝的要因を調べる臨床研究を行っています。

今回の研究の実施にあたっては、九州大学医系地区部局観察研究倫理審査委員会の審査を経て、研究機関の長より許可を受けて実施します。この研究が許可されている期間は、2031 年 6 月 30 日までです。

2. 研究の目的や意義について

先天性門脈体循環短絡症は、本来は肝臓を通るはずの門脈の血液が、肝臓を通らずに全身の静脈へ流れる血管をもつ病気の総称です。新生児期の検査で見つかる場合、先天性心疾患の検査や治療の過程で見つかる場合、成人になって肝性脳症や肺高血圧症をきっかけに見つかる場合など、診断される時期や症状はさまざまです。

この病気はまれであるため、病気の自然な経過、肝性脳症や肺高血圧症が起こる要因、原因となる遺伝子については、まだ十分には分かっていません。

本研究では、先天性門脈体循環短絡症の原因となる遺伝的要因を明らかにすることを目的としています。原因遺伝子や遺伝的背景が分かることで、将来、病気の理解が深まり、自然経過や予後の予測、適切な治療介入の検討につながる可能性があります。

3. 研究の対象者について

この研究では、九州大学病院小児科において研究許可日から 2026 年 3 月 31 日までに、以下に該当する方を対象とします。研究対象者数は合計 100 名を予定しています。

患者群：門脈体循環短絡を有し、肝実質疾患を伴わない患者さん 50 名

対照群：門脈体循環短絡を有さない先天性心疾患の患者さん 50 名

研究者が研究対象者として適切でないと判断した場合は、対象としません。また、採血中に健康状態が悪化した場合や、研究参加への同意が撤回された場合は、研究への参加を中止します。

過去に九州大学病院に通院されていた患者さんについては、改めて文書で同意をいただくことが困難な場合があります。そのため、本資料により研究の情報を公開し、研究の参加を希望されない方又は研究対象者のご家族等の代理人の方が申し出ることができる機会を設けています。

研究の対象者となることを希望されない方又は研究対象者のご家族等の代理人の方は、事務局までご連絡ください。

4. 研究の方法について

この研究では、研究内容を説明し、同意をいただいたうえで、研究協力者として登録します。通常診療の採血時に、追加で研究用に 3mL の採血を行い、少量の爪や毛髪を採取します。必要に応じて、唾液、体液、尿、口腔粘膜を採取することがあります。また、カルテから以下の情報を取得します。

[取得する情報]

年齢、性別、身長、体重、病歴に関する情報、血液検査・心臓カテーテル検査の所見

[利用又は提供を開始する予定日]

研究許可日以降

採取した試料と診療情報は、九州大学大学院医学研究院成長発達医学分野内で、氏名などの個人を直接特定できる情報を研究用の番号に置き換えます。その後、匿名化された試料等を用いて、DNA を抽出し、全エクソーム解析、サンガー・シーケンス法による確認、必要に応じてアレイ CGH 解析などを行い、先天性門脈体循環短絡症に関連する遺伝子や遺伝的背景を調べます。

得られた遺伝的な情報と診療情報を照らし合わせ、病気の特徴、自然経過、予後との関係を検討します。

本研究では、研究成果を論文等で公表する際には、個人を直接特定できる情報を削除いたします。その上で、研究用の番号等を用いて加工したシーケンスデータ、解析結果および必要最小限の診療情報を、国内の Japanese Genotype-phenotype Archive (JGA) および海外の European Genome-phenome Archive (EGA) といった公的データベースに登録いたします。試料そのものを JGA または EGA へ送付することはありません。

5. 研究への参加とその撤回について

この研究への参加はあなたの自由な意思で決めてください。同意されなくても、あなたの診断や治療に不利益になることは全くありません。

また、いったん同意した場合でも、あなたが不利益を受けることなく、いつでも同意を取り消すことができます。同意を撤回されたい方又は研究対象者のご家族等の代理人の方は、下記の相談窓口までご連絡ください。

その場合は、収集された情報や試料は廃棄され、それ以降はこの研究目的で用いられることはありません。ただし、同意を取り消した時にすでに研究結果が論文などで公表されていた場合には、完全に廃棄できないことがあります。

また、研究成果を論文等で公表する際、国内外の公的データベースに登録します。登録を希望されない場合は、登録前であれば当該データの登録を中止いたしますので、下記問い合わせ先までご連絡ください。なお、公的データベースへの登録後にお申し出をいただいた場合には、登録先データベースの規定および手続きに従い、可能な範囲でデータの削除、公開停止、または利用制限等の対応を行います。ただし、登録後に既に利用承認を受けた研究者がデータを取得している場合や、研究概要・メタデータ・アクセッション番号等が公開されている場合には、完全な削除ができない、または削除に時間を要する可能性があります。

6. 個人情報の取扱いについて

研究対象者の試料、カルテの情報等をこの研究に使用する際には、研究対象者のお名前の代わりに研究用の番号を付けて取り扱います。研究対象者と研究用の番号を結びつける対応表のファイルにはパスワードを設定し、九州大学大学院医学研究院成長発達医学分野内のインターネットに接続できないパソコンに保存します。このパソコンが設置されている部屋は、同分野の職員によって入室が管理されてお

り、第三者が立ち入ることはできません。

また、この研究の成果を発表したり、それを元に特許等の申請をしたりする場合にも、研究対象者が特定できる情報を使用することはありません。

この研究によって取得した情報は、九州大学大学院医学研究院成長発達医学分野・教授・酒井 康成の責任の下、厳重な管理を行います。

ご本人等からの求めに応じて、保有する個人情報を開示します。情報の開示を希望される方は、ご連絡ください。JGA や EGA へ登録する場合も、氏名、住所、電話番号、診療録番号など、研究対象者を直接特定できる情報は登録しません。登録するデータは、各データベースの定める安全管理措置や利用審査の仕組みに従って管理され、承認を受けた研究者等に限って利用されます。

7. 試料や情報の保管等について

〔試料について〕

この研究において得られた研究対象者の血液等は原則としてこの研究のために使用し、研究終了後は、九州大学大学院医学研究院成長発達医学分野において同分野教授・酒井 康成の責任の下、5年間保存した後、研究用の番号等を消去し、廃棄します。

〔情報について〕

この研究において得られた研究対象者のカルテの情報等は原則としてこの研究のために使用し、研究終了後は、九州大学大学院医学研究院成長発達医学分野において同分野教授・酒井 康成の責任の下、10年間保存した後、研究用の番号等を消去し、廃棄します。

ただし、JGA や EGA などの公的データベースに登録したデータについては、各データベースの規程に従い、研究利用のために保管・管理されます。

しかしながら、この研究で得られた研究対象者の試料や情報は、将来計画・実施される別の医学研究にとっても大変貴重なものとなる可能性があります。そこで、前述の期間を超えて保管し、将来新たに計画・実施される医学研究にも使用させていただきたいと考えています。その研究を行う場合には、改めてその研究計画を倫理審査委員会において審査し、承認された後に行います。

8. この研究の費用について

この研究に必要な費用は、部局等運営費および文部科学省科学研究費助成事業でまかなわれます。

9. 利益相反について

九州大学では、よりよい医療を社会に提供するために積極的に臨床研究を推進しています。そのための資金は公的資金以外に、企業や財団からの寄付や契約でまかなわれることもあります。医学研究の発展のために企業等との連携は必要不可欠なものとなっており、国や大学も健全な産学連携を推奨しています。

一方で、産学連携を進めた場合、患者さんの利益と研究者や企業等の利益が相反（利益相反）しているのではないかという疑問が生じることがあります。そのような問題に対して九州大学では「九州大学利益相反マネジメント要項」及び「医系地区部局における臨床研究に係る利益相反マネジメント要項」を定めています。本研究はこれらの要項に基づいて実施されます。

本研究に関する必要な経費は、部局等運営費および文部科学省科学研究費助成事業でまかなわれており、研究遂行にあたって特別な利益相反状態にはありません。

利益相反についてもっと詳しくお知りになりたい方は、下記の窓口へお問い合わせください。

利益相反マネジメント委員会

(窓口：九州大学病院 ARO 次世代医療センター 電話：092-642-5082)

10. 研究に関する情報の公開について

この研究に参加してくださった方々の個人情報の保護や、この研究の独創性の確保に支障がない範囲で、この研究の研究計画書や研究の方法に関する資料をご覧いただくことができます。資料の閲覧を希望される方は、ご連絡ください。

また、この研究では、学会等への発表や論文の投稿により、研究成果の公表を行う予定です。

論文投稿等に際して、研究の透明性や再現性を確保するため、研究で得られたシーケンスデータ、解析結果、必要最小限の診療情報を、個人を直接特定できないように加工したうえで、JGA および EGA などの国内外の公的データベースに登録します。JGA や EGA では、研究概要やデータの概要など一部の情報は公開されますが、個々のシーケンスデータ等へのアクセスは、所定の利用申請・審査を経て承認された研究者等に限定されます。

※JGA：個人レベルの遺伝学的データや表現型情報を保管・提供する国内の制限公開型データベース

EGA：遺伝情報、表現型情報、臨床情報を永続的に保管・共有する海外の制限公開型データベース

11. 特許権等について

この研究の結果として、特許権等が生じる可能性があります。その権利は九州大学に属し、研究対象者の方には属しません。また、その特許権等を元にして経済的利益が生じる可能性があります。これについても研究対象者の方に権利はありません。

12. 研究を中止する場合について

研究責任者の判断により、研究を中止しなければならない何らかの事情が発生した場合には、この研究を中止する場合があります。なお、研究中止後もこの研究に関するお問い合わせ等には誠意をもって対応します。

13. 研究の実施体制について

この研究は以下の体制で実施します。

研究実施場所	九州大学病院小児科 九州大学大学院医学研究院成長発達医学分野
研究責任者	九州大学大学院医学研究院成長発達医学分野 教授 酒井 康成
研究分担者	九州大学病院総合周産期母子医療センター 准教授 山村 健一郎 九州大学病院小児科 助教 園田 素史 九州大学病院総合周産期母子医療センター 臨床助教 松岡 良平

1 4. 相談窓口について

この研究に関してご質問や相談等ある場合は、下記担当者までご連絡ください。

事務局 (相談窓口)	担当者：九州大学病院総合周産期母子医療センター 臨床助教 松岡 良平 連絡先：〔TEL〕 092-642-5421（内線 3929） 〔FAX〕 092-642-5435 メールアドレス：matsuoka.ryohei.155@m.kyushu-u.ac.jp
---------------	---

【留意事項】

本研究は九州大学医系地区部局観察研究倫理審査委員会において審査・承認後、以下の研究機関の長（試料・情報の管理について責任を有する者）の許可のもと、実施するものです。

九州大学病院長 中島 康晴