

臨床データ利用についてのお願い

当院では下記の研究を行っております。

課題名：

体細胞モザイクの臨床的意義の解明

<目的及び概要>

私たちは体細胞モザイクについて研究しています。体細胞モザイクとは、同じ人の細胞がそれぞれ異なる遺伝的情報を持つ現象のことを指します。これは、細胞が分裂するときに遺伝情報のコピーが完全にはうまくいかないことで起こります。その結果、それぞれの細胞が微妙に異なる遺伝的特徴を持つことになります。これが起こると、その人全体が一種の遺伝的「パッチワーク」のようになるため、この現象はモザイクと呼ばれます。

私たちはこのモザイク状態がどのように病気の発症や進展に関与するのかを明らかにする研究を行っています。これにより様々な病気のメカニズムを明らかにし、新しい治療法を提案できる可能性があります。

<研究方法>

(1) 対象となる患者さん

下記の条件に該当している方を対象とします。

- 18歳以上の方
- 本研究への参加に同意していただける方
- 心臓や血管の病気と診断されている方
- 肺の病気と診断されている方
- 食道、胃、腸、肝臓、胆のう、膵臓の病気と診断されている方
- リウマチと診断されている方

- 腎臓の病気と診断されている方
- 骨や筋肉の病気と診断されている方
- 脳や神経の病気と診断されている方
- 産婦人科の病気と診断されている方
- 皮膚の病気と診断されている方
- 脳や脊髄の病気と診断されている方
- 脊椎の病気と診断されている方
- 糖尿病や代謝の病気と診断されている方
- 形成外科の病気と診断されている方

また、採血が困難である等、患者さんの今の状態やこれからの経過から、医師が参加していただくのに適切でないと判断する場合があります。

（２）研究の手順

研究への参加協力にご同意いただいた場合、通常の診療時に行う採血の際に、研究のために追加で血液を採取させていただきます。研究期間中の採取回数は最大２回です。１回当たりの採血量は１０ｍＬで、最大合計２０ｍＬの血液を研究のために取らせていただきます。手術や検査の際に摘出された組織がある方はそれらも利用させていただくことがあります。

血液や組織に含まれる DNA や RNA を抽出し、遺伝子変異を解析します。遺伝子変異の解析は国立循環器病研究センターにて行いますが、解析の内容によっては、他の機関に委託することもあります。また、あなたの病状を正確に把握するため、あなたのカルテを閲覧し、臨床データを調べます。こうしてデータを集積し、あなたと同じ疾患を発症された患者さんと、疾患を発症されていない方のデータを比較することによって、疾患に関連する遺伝子変異の有無を明らかにします。

また、同意いただいた場合、本研究で得られたデータは公的データベースから公開します。そうすることで、国内外の多くの研究者がデータを利用することが可能になり、病気に苦しむ方々の診断や予防、治療等をより効果的に行うために役立つことが期待されます。

(3) 研究に利用する生体試料・情報

- ・ 血液および手術検体
- ・ 臨床データ（基本情報、身体所見、バイタルサイン、血液検査データ、尿検査データ、生理機能検査データ、画像検査データ、心臓カテーテル検査データ、手術記録、アンケート調査、治療情報、転機情報）

研究に利用する生体試料・情報とそれを得る時期は以下の通りです。同意取得時に生体試料・情報を取得し、可能であれば参加期間内で時期を指定せず1回の検査を追加で行います。

時期

利用する情報等 同意時 その後の

観察期間中

同意取得	◎	
基本情報	○	
身体所見	○	○
バイタルサイン	○	○
血液検査	○※▲	○▲
尿検査	○※	○
生理機能検査	○※	○
画像検査	○※	○
心臓カテーテル検査	○※	○
病理検査	○※	○
治療情報	○	○
転帰情報	○	○
遺伝子解析	▲	▲

○：通常の診療で得られる検査結果を利用します。

▲：研究のために検査を行います。

※：同意前 6 ヶ月以内で、最も同意日に近い診療時の情報を利用します。

・ 基本情報：年齢、性別、診断名、喫煙・飲酒歴、妊娠・出産歴、これまでにかかった病気や現在かかっている病気、ご家族の病気

・ 身体所見：身長、体重

・ バイタルサイン：血圧、脈拍数、体温、経皮的動脈血酸素飽和度

・ 血液検査

○ 通常診療での以下の採血結果を利用します。

白血球数、ヘモグロビン、血小板数、肝機能、腎機能、電解質、尿酸、脂質、CRP、BNP、血糖値、ヘモグロビン A1c、甲状腺ホルモン、血液凝固検査、アンチミュラリアンホルモン（AMH）

▲ 研究で得られた血液を用いて、以下の項目を測定いたします。

炎症反応の指標（IL-1b, IL-6, TNF-a）

・ 尿検査：アルブミン、クレアチニン

・ 生理機能検査：心電図、エコー、血管内皮機能検査

・ 画像検査：レントゲン、CT、MRI、シンチグラフィ

・ 心臓カテーテル検査：検査によって得られる数値や画像

・ 病理検査：検査によって得られる組織切片を用いた病理組織染色像

・ 治療情報：内服薬、手術、リハビリなど

・ 転帰情報：あなたの病気の経過や結果

・ 遺伝子解析

▲ 研究で得られた血液や手術検体を用いて、遺伝子変異解析（全ゲノム配列解析、全エクソーム配列解析、特定領域の塩基配列解析、DNA マイクロアレイによる変異解析、ドロップレットデジタル PCR およびその変法による変異解析）を行い、あなたの病気に関連する遺伝子変異を調べます。

（４）研究への参加期間

あなたに参加していただく期間は最大５年間の予定です。

（５）研究実施予定期間

この研究は、研究許可日から 2033 年 3 月まで行われます。

（６）予定参加人数

この研究には 4550 人の患者さんに参加していただく予定です。

<研究成果発表>

学会や誌上等での報告を行います。個人名や個人情報公表されることはありません。

<研究者>

この研究の実施体制は以下のとおりです。

研究代表者

国立循環器病研究センター 心血管モザイク研究室 室長 佐野宗一

共同研究機関・研究責任者

1. 大阪公立大学大学院医学研究科女性生涯医学 教授 橘大介
2. なかむらレディースクリニック 院長 中村嘉宏
3. 春木レディースクリニック 院長 春木篤
4. 山梨大学医学部循環器内科学 教授 佐藤明
5. 山梨病院 副院長 石原司
6. 大阪市立総合医療センター総合診療科 副部長 山上啓子
7. TL Genomics Inc. 代表取締役社長 久保知大
8. 慶應義塾大学医学部循環器内科 特任講師 安西淳
9. 和歌山県立医科大学医学部衛生学講座 教授 藤吉朗
10. 兵庫県立はりま姫路総合医療センター循環器内科 科長 高谷具史
11. 彦根市立病院脳神経外科 部長 宮腰明典

- 1 2. 杏林大学医学部附属病院循環器内科 講師 伊波巧
- 1 3. 高知大学内分泌代謝・腎臓内科学 教授 岸誠司
- 1 4. 山梨大学形成外科 教授 百澤明
- 1 5. 神戸大学医学部附属病院循環器内科 教授 大竹 寛雅
- 1 6. 甲南医療センター循環器内科 副部長 宇津 賢三
- 1 7. 北播磨総合医療センター循環器内科 部長 山田 慎一郎
- 1 8. 大阪府済生会中津病院循環器内科 診療部長 上月 周
- 1 9. 淀川キリスト教病院循環器内科 主任部長 岩田 幸代
- 2 0. 加古川中央市民病院循環器内科 主任部長 角谷 誠
- 2 1. 兵庫県立淡路医療センター循環器内科 医長 黒田 浩史
- 2 2. 千船病院糖尿病・減量外科 主任部長 北浜 誠一

この研究以外の診療で得られた情報をこの研究に提供のみ行う機関・人

1. 彦根中央病院 院長 布目雅稔
2. 東京高輪病院 院長 山本順司
3. 甲府昭和形成外科クリニック 院長 百澤明

<問い合わせ先>

本研究に関するお問い合わせや、診療情報の利用を望まれない方は、下記までご連絡ください。

兵庫県立淡路医療センター 循環器内科 黒田 浩史

電話：0799-22-1200（代表）

令和8年6月8日倫理委員会承認（受付番号 26-15）