

臨床研究の実施に関する情報公開

金沢医科大学では、研究倫理審査委員会の承認を得て、研究機関の長の許可のもとに下記の臨床研究を実施しています。

患者さんが、この研究のために患者さん本人の情報等を使用・提供されることにご了承いただけない場合は、問合せ先までご連絡ください。情報の使用等についてお断りになられても、患者さんに不利益となることはございません。

研究課題名	臨床検体を用いた皮膚科モザイク疾患における病的バリエント出現時期の探索
研究機関名	金沢医科大学
研究機関の長	学長：宮澤 克人
研究責任者	金沢医科大学病院 皮膚科学 清水 晶
研究参加拒否 申込受付期間	2034年01月31日 までにお知らせください。 上記の日付以降は、匿名化の処理を行い個人の判別が出来なくなるため研究対象からの除外は出来なくなりますので、研究参加の拒否をされる場合は期日までにお願いいたします。
研究期間	研究実施許可日 ～ 2034年03月31日
対象者	I815「遺伝性皮膚疾患における変異蛋白の機能解析」の参加者
当該研究の意義・ 目的	皮膚科領域では毛髪疾患、角化症、色素性疾患（母斑症）、免疫不全症など多くの遺伝性疾患（単一遺伝子疾患）が存在する。近年のゲノム医療の普及により、臨床における遺伝学的検査により疾患原因遺伝子の病的バリエントが検出され、確定診断される症例が増えているが、これらの疾患の少なからぬ割合でモザイクによる発症を経験する。モザイクとは 1 個体の中で病的バリエントのある細胞とない細胞が混在している状態を意味する。受精卵が分裂を開始した以降に、発生のどこかの段階で1つの細胞に病的バリエントが生じると、その後さらに細胞分裂が進んで胎児へと成長したときにモザイク個体となる。モザイクにより発症する疾患においては、同じ原因遺伝子の同一の病的バリエントをもつ患者間においても臨床症状や重症度が異なることが報告されており、この主たる原因は症例間で病的バリエントをもつ細胞の分布、すなわち胎芽期にモザイクバリエントが発生した時期が異なるためと推測されている。 先行研究I815「遺伝性皮膚疾患における変異蛋白の機能解析」では、ゲノム医療センターで明らかになった遺伝子変異に対し、それぞれのmRNA、蛋白レベルでの遺伝子発現と変異遺伝子の機能を患者血液、皮膚を用いて探索した。 本研究は、I815の派生研究として先行研究のサンプルより DNA および RNA を抽出し、個々の患者で同定された病的バリエントの有無と頻度（DNA レベル、RNA レベル）を各サンプル毎に解析し、解析結果に基づき、病的バリエントの発生時期を推定する。さらに、臨床データ、血清バイオマーカとの関連について比較検討を行う。 疾患原因遺伝子の病的バリエントの解析に加えて、それが発生のどの時期に出現したかを明らかにすることは、今後生じうる症状の分布や併発病変のリスク評価、子孫への遺伝の影響を明らかにするのに役立つと考えられる。
方法および研究で 利用する試料・情 報の取得方法	検体としてはI815の研究サンプルより抽出された DNA および RNA が用いられる。① 皮膚検体の一部より核酸を抽出する。② 毛髪や爪、口腔粘膜スワブ、尿沈渣細胞などのサンプルより個別に核酸を抽出する。③ 静脈血の血球はフローサイトメトリーによりソーティングし、各分画毎に DNA を抽出して病的バリエントの頻度を解析する。上記の採取サンプルより DNA および RNA を抽出し、個々の患者で同定された病的バリエントの有無と頻度（DNA レベル、RNA レベル）を各サンプル毎に解析する。解析結果に基づき、病的

	バリエーションの発生時期を推定する。さらに、臨床データ（年齢、性別、家族歴、既往歴、皮膚所見、検査所見〔血液検査所見、皮膚病理所見、画像所見〕、皮膚以外の合併症）、血清バイオマーカーとの関連について比較検討を行う。 主要エンドポイントおよび副次エンドポイントの解析は、Full Analysis Set (FAS)を対象としたものを主解析とする。また、Per Protocol Set (PPS)を対象とした解析も実施し、解析結果の安定性を確認する。解析項目・方法 遺伝子変異患者の臨床検体における遺伝子変異出現率の差を、t 検定などを用いて解析を行う。 統計解析ソフトは、エクセルを用いる。 試料：皮膚、毛髪、爪、口腔粘膜、尿 研究期間中の保管場所： ■医局・研究室（I815に準拠） 保管方法：I815に準拠 保管期間：（金沢医科大学の研究者のみ）「学校法人金沢医科大学研究活動に係る不正行為に関する規程」に従う（研究発表後から10年間） 研究終了後の保管場所： ■医局・研究室（I815に準拠） 保管方法：I815に準拠 保管期間後、研究対象者のデータは完全に廃棄する。（電子データについては完全に消去する）
利用又は提供する外部への試料・情報の提供	外部への提供はありません。
個人情報の開示に係る手続き	個人情報の開示に係る手続きは、下記の間合せ先にご相談ください。
利益相反について	この研究の計画・実施・報告においては、金沢医科大学利益相反マネジメント規程に則って、適正に行われます。また、この臨床研究にご参加いただくことであなたの権利・利益を損ねることはありません。
資料の閲覧及び研究対象者等の求めに応じて、研究対象者が識別される試料・情報の利用又は他の研究機関への提供を停止する旨について	あなたからのご要望があれば、他の研究対象者の個人情報及び知的財産の保護に支障がない範囲内で、この研究の計画や方法についての関連資料をご覧いただくことができますのでお申し出下さい。 この研究で得られる結果を実際の治療に結びつけるには、今後さらに研究を進める必要があり、今すぐ、個人の病気の治療などに役立つものではありません。以上のことから、今回の研究では、ご本人に関する解析結果をお知らせする事は想定しておりません。
間合せ先	その他、この研究に関するお問合わせは、下記へご連絡ください。 金沢医科大学病院 皮膚科学 小野弘登 住所：石川県河北郡内灘町大学1-1 ☎：（代表）076-286-3511 内線（3324）

作成日： 2025 年 2 月 15 日