2020 年 1 月～2025 年 9 月に本院の消化器内科，消化器外科で，消化管疾患の内視鏡下生検や手術により腫瘍組織を摘出されている方へ

研究　遺伝性消化管腫瘍症候群における原因遺伝子の探索と臨床病理学的特徴の解析　の実施について

1. 本研究の目的および方法

【研究の概要】

血液を用いた生殖細胞系列遺伝子解析，あるいは，正常/病変組織を用いた体細胞系列遺伝子解析にて，遺伝性消化管腫瘍症候群の原因遺伝子を同定します．また，診療録情報を用いて遺伝子型-表現型相関について検証を進めます．本研究により，個々の疾患に応じた適切なサーベイランスや治療の提供が可能となることが期待されます．

【対象者】

遺伝性消化管腫瘍症候群に罹患している，またはその疑いがある方，あるいは遺伝性消化管腫瘍症候群に罹患している方の血縁者が対象となります．研究全体の実施期間は，徳島大学病院生命科学・医学系研究倫理審査委員会の承認を経て所属機関の長の実施許可が得られた日より 2031 年 3 月 31 日までです．予定対象者数は発端者 2 名，血縁者 8 名（計 10 名）です．本研究は，徳島大学病院生命科学・医学系研究倫理審査委員会の承認と病院長の許可を得て実施しています．

2. 研究に用いる試料・情報の項目および保管方法について

遺伝性消化管腫瘍症候群に罹患している，またはその疑いがある方，あるいは遺伝性消化管腫瘍症候群に罹患している方の血縁者について，年齢，性別，治療歴，画像検査所見，病理組織所見などの医療情報を電子カルテから収集します．また，その際，個人情報は匿名化します．対応表などの個人情報の含まれる資料・検体は研究責任者が管理し，当院消化器内科の鍵のかかる場所に保管し，終了後も５年間保管します．本研究では，試料・情報は共同研究機関である，埼玉医科大学総合医療センターおよび順天堂大学大学院医学系研究科へ提供されます．利用開始日は，徳島大学病院生命科学・医学系研究倫理審査委員会に承認され，実施医療機関の機関長の許可が得られた日になります．

3. 本院以外の研究機関等への試料・情報の提供

試料・情報は 4．研究の実施体制に記載のある機関で取り扱います．利用及び提供開始日は，委員会の承認後、機関長の許可日からになります．管理するデータの提供は，ただちに個人を特定できないように加工し，特定の関係者以外がアクセスできない状態で行います．対応表は，当院の研究責任者が保管・管理します．

4. 研究の実施体制

＜研究代表機関＞

徳島大学病院　消化器内科　研究代表者：宮本 弘志

役割：研究総括，データ収集，個人情報の管理，遺伝子解析

＜共同研究機関＞

埼玉医科大学総合医療センター　消化管外科・一般外科/ゲノム診療科

責任者：母里 淑子
役割：個人情報の管理，遺伝子解析

順天堂大学大学院医学系研究科　難病の診断と治療研究センター
責任者：江口 英孝
役割：個人情報の管理，遺伝子解析

5. 研究結果の公表について

本研究の結果は学会や雑誌等で公表することがありますが，公表に際しては特定の研究対象者を識別できないように措置を行った上で取り扱います．

6. 研究資金および利益相反管理について

本研究における特別な研究資金はありません．本研究は，本院の研究費のみを使用して実施されます．本研究の利害関係については，臨床研究利益相反審査委員会の審査を受け，承認を得ております．

7. 本研究への参加を拒否する場合

本研究に関するご質問等がありましたら，下記の連絡先までお問い合わせ下さい．

ご希望があれば，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，研究計画書及び関連資料を閲覧することが出来ますのでお申出下さい．また，試料・情報が当該研究に用いられることについて患者さんもしくは患者さんの代理人の方にご了承いただけない場合には研究対象としませんので，下記の連絡先までお申出ください．その場合でも患者さんに不利益が生じることはありません．

8. 研究責任者および連絡(問合せ)先

【研究機関】　徳島大学病院　消化器内科
【研究責任者】　宮本弘志(徳島大学病院消化器内科・科長)
【連絡先】　三井康裕(徳島大学病院消化器内科・助教)　電話番号　088-633-7124

【研究機関】埼玉医科大学総合医療センター　消化管外科・一般外科/ゲノム診療科
【研究代表者】母里 淑子

【研究機関】順天堂大学大学院医学系研究科　難病の診断と治療研究センター
【研究代表者】責任者:江口 英孝

本研究への参加に同意しない場合は、連絡先までご連絡下さい。