2026年　8月　6日　第1.1版

情　報　公　開　文　書

研究の名称	遺伝性網膜ジストロフィの遺伝学的検査に関する多施設共同研究
研究代表機関	富山大学附属病院　眼科　教授　林篤志
研究機関の名称	独立行政法人国立病院機構 東京医療センター
研究責任者 （所属・職名および氏名）	独立行政法人国立病院機構 東京医療センター　臨床研究センター視覚研究部 視覚生理学研究室　室長　藤波芳
①試料・情報の利用目的及び利用方法（他の機関へ提供される場合はその方法を含む。）	この研究は富山大学臨床・疫学研究等に関する倫理審査委員会の承認および研究機関の長の許可を受けて実施しています。 【研究の目的・方法】 遺伝性網膜ジストロフィとは、進行性に網膜の機能に障害をきたす一連の疾患です。疾患原因となる遺伝子の配列の変化が、遺伝性網膜ジストロフィの原因と考えられています。原因遺伝子を同定することは、正確な診断や遺伝カウンセリングに不可欠であり、患者様が受けられる社会的支援の拡充にも役立ちます。さらに、遺伝子治療をはじめとする新しい治療法の開発においても極めて重要で、遺伝学的検査の重要性は世界的に高まっています。 日本では2023年より、*RPE65*関連網膜症に対する遺伝子治療薬（ルクスターナ®注）の投与が、保険診療として実施可能となったことに伴い、*RPE65*関連網膜症が疑われる患者様に対して、遺伝学的検査が保険適応となりました。本検査の実施件数は年々増加してきておりますが、一方で、日本人の*RPE65*関連網膜症の特徴や遺伝子変化等については、いまだ十分に理解されていないのが現状です。 本研究では、遺伝学的検査を受けられた患者様を対象に調査を行い、検査で明らかとなった原因遺伝子の種類や頻度を調べ、*RPE65*遺伝子をはじめとする各原因遺伝子に関する症状や眼科検査・遺伝学的検査結果の特徴を解析します。これにより、日本人の遺伝性網膜ジストロフィの遺伝学的な特徴を明らかにし、症状の経過や予後予測の基盤となるデータを構築することを目的とします。 2023年5月から2026年6月までに、*RPE65*関連遺伝性網膜ジストロフィが疑われ、学会が定める保険診療（算定）の対象患者の基準に従って遺伝学的検査・遺伝カウンセリングを実施された患者様を対象とし、遺伝学的検査結果および診療・カウンセリングで得られた情報を収集し、統計解析を行います。収集する情報は以下とします。 遺伝学的検査結果、年齢、発症年齢、初発症状、発症からの最高矯正視力、性別、家族歴、視野、網膜電図、眼底所見、光干渉断層計所見、眼底自発蛍光所見。情報には、画像情報が含まれます。 【研究期間】 実施許可日　～　2031年3月31日 【研究対象者】 2023年5月～2026年6月までにPrismGuideTMIRDパネルシステムを用い

	て遺伝学的検査を受けた患者様で、検査時に、個人を直接特定できない形にした情報やゲノムデータ等について、網膜硝子体学会における研究への利用に同意された患者様。 【研究資金、利益相反の状況】 本研究は遺伝性網膜ジストロフィの表現型・遺伝型についての後ろ向き観察研究であり、研究費は網膜硝子体学会より支出されます。利益相反については、富山大学利益相反マネジメント委員会に申告・管理されています。また、共同研究機関においても、各機関の利益相反に関する規定に従い、適切に申告・審査されています。 【個人情報の取扱い】 当該研究で収集された情報は、研究用IDへと置き換えられた後、富山大学へ提供され、データベースが作成されます。研究用IDと本人を結びつける対照表は各共同施設で作成され、厳重に保管されていますので、個人を特定することはできません。 【研究結果の公表の方法】 研究結果は、個人を特定できないようにした上で、学会や学術雑誌等で公表します。 【試料・情報の他機関への提供有無】 有 【外国にある者への提供について】 無
②利用又は提供する試料・情報の項目	【試料・情報の項目】 遺伝学的検査結果、年齢、発症年齢、初発症状、発症からの最高矯正視力、性別、家族歴、視野、網膜電図、眼底所見、光干渉断層計所見、眼底自発蛍光所見
③利用又は提供を開始する予定日	【利用又は提供を開始する予定日】 研究実施許可日以降必要が生じた時
④試料・情報の提供を行う機関の名称及びその長の氏名	独立行政法人国立病院機構 東京医療センター 院長　小林佳郎
⑤提供する試料・情報の取得の方法	遺伝学的検査結果および診療で得られた情報を、診療録から取得します。

⑥利用する者の範囲	別紙「共同研究機関一覧」のとおり
⑦試料・情報の管理について責任を有する者の氏名又は名称	独立行政法人国立病院機構 東京医療センター　臨床研究センター視覚研究部視覚生理学研究室　室長　藤波　芳
⑧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	研究対象者に関する試料・情報を当該研究に用いること（他の研究期間への提供も含む。）に対して、拒否を希望される場合や研究資料（研究計画書及び研究の方法に関する資料）を他の研究対象者等の個人情報及び知的財産権の保護等に支障がない範囲で入手・閲覧を希望される場合は、以下の窓口へご連絡ください。 電話番号：0334110111 FAX：03-6859-1770 E-mail：k.fujinami@ntmc-genet.ne.jp 担当者所属・氏名：独立行政法人国立病院機構 東京医療センター　臨床研究センター視覚研究部視覚生理学研究室・藤波　芳