

整理番号	004070
区分	<input type="checkbox"/> 特定臨床研究 <input checked="" type="checkbox"/> 非特定臨床研究
	<input type="checkbox"/> 医薬品 <input type="checkbox"/> 医療機器 <input type="checkbox"/> 再生医療等製品

西暦 (Date)2025年08月27日

審査結果通知書

Notice of the Institutional Review Board for Clinical Research

研究責任者 Principal Researcher _____
 國土 典宏 殿 Dr.Norihiko Kokudo

国立健康危機管理研究機構
 理事長 國土 典宏
 Dr. KOKUDO Norihiko, President of
 Japan Institute for Health Security

審査依頼のあった件についての審査結果を下記のとおり通知いたします。
 We hereby inform you of the conclusion of the Review Board.

記

承認番号 No.	JIHS-S-004070-21
研究課題名 Title	難病のゲノム医療推進に向けた全ゲノム解析基盤に関する先行的研究開発 (略称: 難病の全ゲノム解析) Pilot study of whole genome sequencing for the improvement of genomic medicine for rare diseases
審査事項 Type of Application	<input type="checkbox"/> 臨床研究の実施の適否 first application (新規審査依頼書 (西暦 年 月 日付))
	<input checked="" type="checkbox"/> 臨床研究の継続の適否 continuation of resesarch
	<input checked="" type="checkbox"/> 実施計画の変更 modification of the protocol (変更審査依頼書 (西暦 2025年07月17日付)) (<input type="checkbox"/> 主要評価項目報告書の提出)
	<input type="checkbox"/> 有害事象報告 adverse event report (有害事象報告書 (西暦 年 月 日付))
	<input type="checkbox"/> 定期報告 periodic report (定期報告書 (西暦 年 月 日付))
	<input type="checkbox"/> 重大な不適合 non-conformity report (重大な不適合報告書 (西暦 年 月 日付))
	<input type="checkbox"/> その他 other (その他 (西暦 年 月 日付))
	<input type="checkbox"/> 臨床研究の中止 discontinuation of research (中止通知書 (西暦 年 月 日付)) <input type="checkbox"/> 臨床研究の終了 completion of research (終了通知書 (西暦 年 月 日付))
審査区分 Type of Review	<input type="checkbox"/> 委員会審査 Review by a regular Board meeting (審査日:西暦 年 月 日)Date of Board
	<input checked="" type="checkbox"/> 簡便な審査 Review by a Board member (審査日:西暦2025年08月27日)Date of Board
	<input type="checkbox"/> 緊急な審査 Urgent review (審査日:西暦 年 月 日)Date of Board
審査結果 Conclusion	<input checked="" type="checkbox"/> 承認 Approved <input type="checkbox"/> 不承認 Disapproved <input type="checkbox"/> 継続審査 Revision required <input type="checkbox"/> 非該当 Not applicable
「承認」以外の 場合の理由等 Reason	
意見 Remarks	【委員会からの指示事項】
備考 Note	

整理番号	004070
区分	<input type="checkbox"/> 特定臨床研究 <input checked="" type="checkbox"/> 非特定臨床研究
	<input type="checkbox"/> 医薬品 <input type="checkbox"/> 医療機器 <input type="checkbox"/> 再生医療等製品

承認資料 Approval Documents *3

資料名 Title	作成年月日 Creation/Modification date	版表示 Version
<input type="checkbox"/> 実施計画(省令様式第1)		
	年 月 日	
<input type="checkbox"/> 実施計画事項変更届書(省令様式第2)		
	年 月 日	
<input type="checkbox"/> 実施計画事項軽微変更届書(省令様式第3)		
	年 月 日	
■研究計画書		
	2025年04月10日	2.7
<input type="checkbox"/> 説明文書(補償の概要含む)、同意文書 ※研究計画書添付資料の場合		
	年 月 日	
■情報公開文書		
	2025年07月17日	1.3
<input type="checkbox"/> 研究分担医師リスト		
	年 月 日	
■研究者リスト		
	2025年07月17日	該当なし
<input type="checkbox"/> 疾病等が発生した場合の対応に関する手順書		
	年 月 日	
<input type="checkbox"/> モニタリングに関する手順書		
	年 月 日	
<input type="checkbox"/> 利益相反管理基準(様式A)		
	年 月 日	
<input type="checkbox"/> 利益相反管理計画(様式E)		
	年 月 日	
<input type="checkbox"/> 利益相反状況確認報告書(様式D)		
	年 月 日	
■利益相反申告書		
	2025年07月18日	該当なし
<input type="checkbox"/> 監査に関する手順書		
	年 月 日	
<input type="checkbox"/> 統計解析計画書		
	年 月 日	
<input type="checkbox"/> 医薬品等の概要を記載した書類		
	年 月 日	
<input type="checkbox"/> 同意撤回書		
	年 月 日	
<input type="checkbox"/> 症例報告書		
	年 月 日	
<input type="checkbox"/> 実施医療機関の要件確認書		

整理番号	004070
区分	<input type="checkbox"/> 特定臨床研究 <input checked="" type="checkbox"/> 非特定臨床研究
	<input type="checkbox"/> 医薬品 <input type="checkbox"/> 医療機器 <input type="checkbox"/> 再生医療等製品

	年 月 日	
<input type="checkbox"/> 研究倫理審査依頼書		
	年 月 日	
<input type="checkbox"/> (通知別紙様式3) 定期報告書		
	年 月 日	
<input type="checkbox"/> 有害事象報告書		
	年 月 日	
<input type="checkbox"/> 総括報告書		
	年 月 日	
<input type="checkbox"/> (通知別紙様式1) 終了届書		
	年 月 日	
<input type="checkbox"/> (省令様式第4) 特定臨床研究中止届書		
	年 月 日	
<input checked="" type="checkbox"/> その他 (【患者・代諾者】難病の全ゲノム解析説明文書・同意書別紙1_2.5版)		
	2025年07月17日	2.5
<input checked="" type="checkbox"/> その他 (【血縁者用】難病の全ゲノム解析説明文書・同意書別紙1_2.5版)		
	2025年07月17日	2.5
<input checked="" type="checkbox"/> その他 (JIHS様式11 一括/個別倫理審査一覧.xlsx)		
	2025年07月17日	1.0
<input checked="" type="checkbox"/> その他 (研究計画書別紙2_研究組織_ver3.2)		
	2025年07月17日	3.2
<input checked="" type="checkbox"/> その他 (新規一覧_研究機関要件確認書)		
	2025年07月17日	1.0
<input checked="" type="checkbox"/> その他 (新規一覧_研究者リスト)		
	2025年07月17日	1.0
<input checked="" type="checkbox"/> その他 (変更一覧_研究実施機関要件確認書)		
	2025年07月17日	1.0
<input checked="" type="checkbox"/> その他 (変更一覧_研究者リスト)		
	2025年07月17日	1.0

* 3: 承認した資料のうち版管理されているものはその版を表示すること。

委員リスト

氏名	所属	性別	構成要件	出欠	備考
放生 雅章	国立健康危機管理研究機構国立国際医療センター 副院長	男	1	/	迅速審査
中澤 栄輔	東京大学大学院医学系研究科公共健康医学専攻 医療倫理学分野教授	男	2	/	迅速審査
阿戸 学	国立健康危機管理研究機構国立感染症研究所 ハンセン病研究センター 感染制御部長	男	1	/	迅速審査
山本 圭一郎	国立健康危機管理研究機構国立国際医療センター 臨床研究センター 臨床研究統括部長	男	2	-	迅速審査
中田 はる佳	神奈川県立保健福祉大学大学院ヘルスイノベーション研究科 准教授	女	2	/	迅速審査
番匠 史人	ひふみ総合法律事務所 弁護士	男	2	/	迅速審査
中村 伸理子	福岡大学 福岡大病院 医療安全管理部 講師	女	2	/	迅速審査
岩田 太	神奈川大学法学部 教授	男	2	/	迅速審査
丸木 一成	国際医療福祉大学大学院 教授	男	3	/	迅速審査
井崎 雅之	吉祥寺二葉栄養調理専門職学校講師	男	3	/	迅速審査
大杉 満	国立健康危機管理研究機構国立国際医療センター 糖尿病情報センター センター長	男	1	/	迅速審査
秋山 純一	国立健康危機管理研究機構国立国際医療センター 消化器内科診療科 第一消化器内科医長	男	1	/	迅速審査
渡部 克枝	国立健康危機管理研究機構国立国際医療センター 臨床研究推進部長	女	1	/	迅速審査
蜂矢 正彦	国立健康危機管理研究機構国立国際医療センター 国際医療協力局 運営企画部長	男	1	/	迅速審査
宮崎 義継	国立健康危機管理研究機構国立感染症研究所 ハンセン病研究センター長 真菌部長	男	1	/	迅速審査
長谷川 秀樹	国立健康危機管理研究機構国立感染症研究所 インフルエンザウイルス研究センター長	男	1	/	迅速審査
葛西 真治	国立健康危機管理研究機構国立感染症研究所 昆虫医科学部長	男	1	/	迅速審査
野田 博之	国立健康危機管理研究機構国立感染症研究所 研究企画調整センター長	男	1	/	迅速審査
梁 明秀	国立健康危機管理研究機構国立感染症研究所 ウイルス第三部長	男	1	/	迅速審査
木原 朋未	国立健康危機管理研究機構国立感染症研究所 研究企画調整センター 第八室長	女	1	/	迅速審査
杉山 文乃	国立看護大学校 教授	女	1	/	迅速審査
飯野 京子	国立看護大学校 看護学部長/教授	女	1	/	迅速審査
小島 優子	国立看護大学校 教授	女	2	/	迅速審査
柳内 秀勝	国立健康危機管理研究機構国立国府台医療センター 副院長	男	1	/	迅速審査
坂本 治彦	国立健康危機管理研究機構国立国府台医療センター 薬剤部長	男	1	/	迅速審査
霜田 雅之	国立健康危機管理研究機構国立国際医療研究所 藤島移植プロジェクトプロジェクト長	男	1	/	迅速審査
中本 貴人	国立健康危機管理研究機構国立国際医療センター エイズ治療・研究開発センター臨床研究開発部 専門外来部長	男	1	/	迅速審査
早川 佳代子	国立健康危機管理研究機構国立国際医療センター 総合感染症科医長	女	1	/	迅速審査
村上 仁	国立健康危機管理研究機構国際医療協力局 人材開発部長	男	1	/	迅速審査
木村 ひろみ	国立健康危機管理研究機構国立国際医療センター 副看護部長	女	1	/	迅速審査
高島 響子	国立健康危機管理研究機構国立国際医療センター 臨床研究統括部生命倫理研究室長	女	2	/	迅速審査
島田 姿野	国立健康危機管理研究機構メディカルゲノムセンター ゲノム医療研究推進室長	女	1	/	迅速審査

- 注) ・性別：男/女を記載
 ・構成要件：以下の番号を記載
 1 医学又は医療の専門家
 2 臨床研究の対象者の保護及び医学又は医療分野における人権の尊重に関して理解のある法律に関する専門家又は生命倫理に関する識見を有する者
 3 1及び2に掲げる者以外の一般の立場の者
 ・出欠：以下の記号を記載
 ○（出席し、かつ当該研究関与しない委員）
 -（出席したが、当該研究に関与するため審議及び採決に不参加の委員）
 ×（欠席した委員）
 /（合議体ではない迅速審査のため、出欠状況の記載なし。）
 ・以下の要件を確認し☑する
 ☑ 同一の医療機関（当該医療機関と密接な関係を有するものを含む。）に所属している者が半数未満である。
 ☑ 委員会設置者の所属機関に属しない者が2名以上含まれている

難病のゲノム医療推進に向けた 全ゲノム解析基盤に関する先行的研究開発

○実施機関

実施機関名： 国立健康危機管理研究機構

研究責任者： 理事長 國土 典宏

○研究組織

代表機関： 国立健康危機管理研究機構

研究代表者： 理事長 國土 典宏

資金提供： 国立研究開発法人日本医療研究開発機構

版数：第 2.7 版

作成日：2025/4/10

目次

1	研究概要.....	4
1.1	概要.....	4
1.2	概略図.....	6
2	背景.....	7
2.1	背景.....	7
2.2	研究の意義.....	7
3	目的及び評価項目.....	7
4	研究デザイン.....	8
4.1	研究デザイン.....	8
4.2	科学的合理性の根拠.....	9
5	対象集団.....	9
5.1	適格性基準.....	9
5.1.1	選択基準.....	9
5.1.2	除外基準.....	10
5.1.3	設定根拠.....	10
5.2	目標症例数.....	10
5.2.1	目標症例数.....	10
5.2.2	症例数の設定根拠.....	10
6	研究方法及び手順.....	10
6.1	研究対象者リクルート.....	10
6.2	研究対象者登録.....	10
6.3	観察項目及び収集する情報.....	11
6.4	実施期間及び登録期間.....	11
6.5	検体の流れ.....	11
7	同意取得方法.....	12
7.1	インフォームド・コンセント.....	12
7.2	同意撤回.....	13
8	中止と終了.....	14
8.1	研究対象者の参加中止.....	14
8.2	研究全体の中止.....	14
8.3	研究終了.....	14
9	予測される利益・リスク及びリスクを最小化する方法.....	14
9.1	予測される利益.....	14
9.2	予測されるリスク.....	15
9.3	リスクを最小化する方法.....	15
10	倫理的事項及び要配慮事項.....	15
10.1	法令・指針の遵守.....	15
10.2	個人情報等の取り扱い.....	16
10.3	遺伝的特徴等に関する研究結果の取り扱い.....	16

10.4	研究対象者の経済的負担又は謝金	16
10.5	研究の資金源	16
10.6	利益相反の状況	17
10.7	情報公開の方法	17
10.8	結果の公表	17
11	統計学的事項	17
11.1	解析対象集団	17
11.2	統計解析	17
11.2.1	統計解析	17
11.2.2	部分集団解析	17
11.2.3	中間解析計画	17
12	試料・情報の保管及び廃棄	18
12.1	保管方法・保管期間	18
12.1.1	試料の保管方法・保管期間	18
12.1.2	情報の保管方法・保管期間	18
12.2	廃棄方法	18
12.2.1	試料の廃棄方法	18
12.2.2	情報の廃棄方法	18
12.3	試料・情報の新たな研究での利用	19
12.4	安全管理方法	19
13	品質管理及び品質保証	19
13.1	データマネジメント	19
13.2	研究機関の長への報告	20
14	研究体制	20
14.1	研究組織	20
14.2	相談窓口	20
14.3	業務委託	20
15	その他	22
15.1	略号一覧	22
15.2	改訂履歴	22
16	引用文献	24

1 研究概要

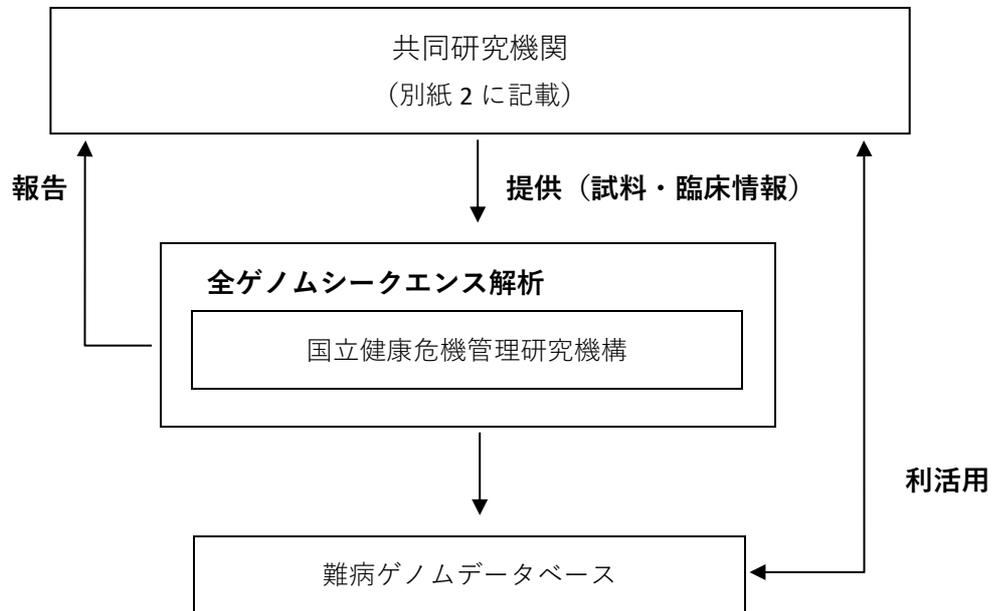
1.1 概要

研究課題名	難病のゲノム医療推進に向けた全ゲノム解析基盤に関する先行的研究開発
研究の主旨	共同研究機関や研究協力機関が保有している未解析の難病患者検体や新たに取得した検体や NCBN のバイオバンクが保管する難病患者検体の全ゲノム解析を実施する。得られたデータを共同研究機関に報告するとともに、新たに構築する難病ゲノムデータベースに格納し、研究者コミュニティにおけるデータシェアリングに備える。一部の検体は既存バイオバンクを拡張した難病バイオバンクに保存する。共同研究者は全ゲノムデータと各自の先端的研究成果を融合して一層の研究進展を目指す。並行して、本研究で設置する難病ゲノムデータベースおよびバイオバンクを、アカデミアおよび企業の研究者が活発に利活用するための運営方針等の規定を作成する。本研究において取得される全ゲノム解析データは、共同研究機関の研究者によって活用され、先端的な研究成果が挙がる。さらに、新たに構築される難病ゲノムデータベースや既存のバイオバンクを拡張して構築されるバイオバンクが安定的、長期的に運営され、広くアカデミア・産業界の研究者によって利活用されることにより、より広範囲の研究成果が導かれる。本研究で構築される難病ゲノムデータベースおよび難病バイオバンクが我が国のゲノム医学研究者およびゲノム医療従事者によって共有されることにより、難病のゲノム医療および精密医療の推進をもたらし、ゲノム情報とメディカルインフォマティクスが融合した創薬研究に貢献する。
目的	<p>主要目的： バイオバンクとデータベースの構築</p> <p>副次目的： 該当しない</p>
評価項目	<p>主要評価項目： バイオバンクとデータベースを構築することが目的のため該当しない</p> <p>副次評価項目： バイオバンクとデータベースを構築することが目的のため該当しない</p>
研究デザイン	難病研究班が収集してきた、または新たに収集する難病患者検体や NCBN のバイオバンクの難病患者検体の全ゲノムシーケンス解析を実施し、その結果を共同研究者に報告する体制を構築する。並行して、国立健康危機管理研究機構のバイオバンク設備の一角に「難病バイオバンク」を設置する。さらに、得られた全ゲノムシーケンス解析結果を格納する「難病ゲノムデータベース」を構築し、将来の研究者コミュニティによるデータシェアリングの実現に備える。

対象	<p>選択基準：</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) 提供元の研究で選択基準を満たし、選択基準 2) または 3) を満たす。 2) 提供元の研究において将来行う研究に対して試料・情報の提供を行う広範同意を取得しており、本研究に対するオプトアウトが実施できる。 3) 提供元の研究において将来行う研究に対して試料・情報の提供を行う広範同意を取得しており、本研究に対するオプトイン同意が得られている。 <p>除外基準：</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) 選択基準 2) を満たすうちで本研究に試料・情報を提供しゲノム解析およびバイオバンクへの保管を行うことの情報開示（オプトアウト）に対して参加の拒否をしている。 2) 選択基準 3) を満たすうちで本研究に試料・情報を提供しゲノム解析およびバイオバンクへの保管を行うことの同意が撤回されている。
方法	<p>共同研究機関から収集した DNA 検体は次世代シーケンサーによる全ゲノムシーケンス解析を実施する。その結果得られた全ゲノム配列情報（fastq 形式）および 2 次解析で得られたマッピング情報（BAM/CRAM 形式）とバリエーション情報（VCF 形式）をゲノムデータベースに保管し収集する。さらに検体の臨床情報も収集を行い、本研究で構築する臨床データベースに保管・収集する。さらに共同研究機関で実施したオミックス解析の結果を受領しゲノムデータベースに保管する。</p>
目標症例数	20,000 例
研究期間	研究期間： 倫理審査委員会承認後～2027 年 3 月 31 日
研究組織	別紙 2 に規定する
相談窓口	<p>国立健康危機管理研究機構 所属・役職：ゲノム医科学プロジェクト・プロジェクト長 氏名：徳永 勝士 メールアドレス： nanbyo-genome@jihs.go.jp</p>

1.2 概略図

本研究の概略図を以下に示す。



1.3 研究スケジュール

以下のスケジュールで本研究を実施する。

年度	内容
2020 年度 (研究開始～2021 年 3 月)	共同研究機関から提出される検体の全ゲノムシーケンス解析を実施する。
2021 年度 (2021 年 4 月～2022 年 3 月)	共同研究機関から追加の検体の提出を受け、全ゲノムシーケンス解析を実施する。解析結果に基づきデータベースを構築する。
2022 年度 (2022 年 4 月～2023 年 3 月)	追加の解析結果に基づきデータベースを拡張する。
2023 年度～2026 年度 (2023 年 4 月～2027 年 3 月)	「全ゲノム解析等実行計画 2022」の方針に従い研究の継続

2 背景

2.1 背景

欧米諸国やいくつかのアジア諸国では、ゲノム医学研究・ゲノム医療の推進のため、基盤的な大規模ゲノム解析拠点において数万人から数百万人規模の大規模な全ゲノム解析研究が実施されている。我が国においても、難病のゲノム医学研究・ゲノム医療の推進に向けて、大規模な全ゲノム解析研究を実施し、研究者コミュニティが利活用しやすいゲノム解析基盤を確立することが必須である。本研究は令和元年に厚生労働省から公表された「全ゲノム解析等実行計画第 1 版」の方針にそって実施し当初の計画をほぼ達成した。2022 年には「全ゲノム解析等実行計画 2022」が公表され、ゲノム解析で得られた成果の患者還元と創薬等に向けた利活用の方向性が示され本研究もこの文書に基づき計画を変更し発展させる必要がある。全ゲノム解析等実行計画では「事業実施組織」の設置を目標としており、本研究で実施するゲノム解析、患者還元、データ利活用などの研究の一部は将来的にこの組織に移行する予定である。この移行に備えるために本研究は「事業実施組織準備室」と連携をとりながら実施する。

2.2 研究の意義

本研究では、共同研究機関や研究協力機関が保有している未解析の難病患者検体や本研究で新たに取得する検体を集約して全ゲノム解析を実施する。得られたデータを共同研究機関の研究者等に報告するとともに、新たに構築する難病ゲノムデータベースに格納し、研究者コミュニティにおけるデータシェアリングに備える。一部の検体は既存バイオバンクを拡張した難病バイオバンクに保存する。共同研究機関では全ゲノムデータと各自の先端的研究成果を融合して一層の研究進展を目指す。並行して、本研究で設置する難病ゲノムデータベースおよびバイオバンクを、アカデミアおよび企業の研究者が活発に利活用するための運営方針等の規定を作成する。

本研究において取得される全ゲノム解析データは、共同研究機関の研究者によって活用され、先端的な研究成果があげられる。さらに、新たに構築される難病ゲノムデータベースや既存のバイオバンクを拡張して構築されるバイオバンクが安定的、長期的に運営され、広くアカデミア・産業界の研究者によって利活用されることにより、より広範囲の研究成果が導かれる。

本研究で構築される難病ゲノムデータベースおよび難病バイオバンクが我が国のゲノム医学研究者およびゲノム医療従事者によって共有されることにより、難病のゲノム医療および精密医療の推進をもたらし、ゲノム情報とメディカルインフォマティクスが融合した創薬研究に貢献することが期待される。

3 目的及び評価項目

本研究は、共同研究機関や研究協力機関が保有または新規に収集した難病患者検体を集約して全ゲノム解析を実施し、バイオバンクとデータベースを構築することを目的にしているため、具体的な主要評価項目、副次評価項目は設けない。

4 研究デザイン

4.1 研究デザイン

本研究は難病研究班、未診断疾患イニシアチブ（IRUD）、医療機関の診療科が収集してきた、または新たに収集する難病患者検体の全ゲノムシーケンス解析を実施し、その結果を共同研究機関に報告する体制を構築することを目的としている。そのために「1.2 概略図」に示す体制で研究を実施する。これらの共同研究機関はとりまとめ機関として難病患者の試料と情報を協力機関から提供を受けて、さらに本研究のために代表機関（JIHS）に提供をする。試料・情報を提供する機関は本研究の共同研究機関として本研究に参加するか、試料・情報の提供のみを行う機関（以下、試料・情報提供元機関と表記）として参加する場合がある。試料・情報提供元機関は研究協力機関として新規に試料・情報を収集して提供する場合と既存の試料・情報を提供する場合がある。収集した試料は国立健康危機管理研究機構（JIHS）のバイオバンク設備の一角に「難病バイオバンク」を設置する。さらに、得られた全ゲノムシーケンス解析結果と臨床情報を格納する「難病ゲノムデータベース」を構築し、将来の研究者コミュニティによるデータシェアリングの実現に備える。

難病バイオバンク

提供される検体のうち、バイオバンクへの寄託が可能な検体を受け入れ、JIHS バイオバンクの一角に設置する「難病バイオバンク」の保管庫に保管する。

全ゲノムシーケンス解析

共同研究機関や研究協力機関や NCBN のバイオバンク（JIHS, NCVC, NCCHD, NCGG, NCNP, NCC）から提供された DNA 検体の全ゲノムシーケンス解析を実施する。全ゲノムシーケンス解析は受託解析事業者へ委託するか機構内で実施する。解析で得られた配列データは難病ゲノムデータベースに保管し 2 次データ解析を実施する。2 次データ解析は情報センター棟サーバー室に設置した計算機か、国立遺伝学研究所スーパーコンピュータの個人ゲノム解析区画で実施する。2 次データ解析ではバリエーション情報はデータベースを参照して生物学的・臨床的意義付を付与し、対象者の疾患の原因のバリエーションの絞り込みを行う。その際に日本人のコントロールとして NCBN のバイオバンクで取得した全ゲノムシーケンス解析の結果の提供を受けて利用する。この解析は将来の臨床応用に向けた基礎研究として実施し、診断を目的とはしない。一部の検体は全ゲノムシーケンス解析と 2 次データ解析を一貫して行う検査業者に解析を委託し、その結果を受領する。

難病ゲノムデータベース

全ゲノムシーケンス解析で得られたゲノム情報と共同研究機関・研究協力機関や NCBN のバイオバンクから提供された臨床情報は「難病ゲノムデータベース」に保管する。ゲノム情報と臨床情報はサーバー上で別に情報保管する。

難病ゲノムデータ利活用システム

難病ゲノムデータベースの情報を研究開発に利用するための情報システムをクラウド上に構築する。難病ゲノムデータベースから利活用に必要な情報を本システム上にコピーし統計解析や検索などのデータ分析を行う。本システムは「12.3 試料・情報の新たな研究での利用」に示した方針で新たな研究での利用を目指して開発を行っているが、検証目的として本研究の範囲内で運用する。

難病ゲノムデータ利活用システムはデータベースが保持する臨床情報やゲノム情報を検索するプレ検索機能と、データベース上の個人別の臨床情報やゲノム情報の解析を行うためのデータ解析機能を有する。プレ検索機能は症例数やバリエーション頻度などの個人を特定することができない統計値のみが検索可能であり、データ解析機能を行う前の計画立案に用いるために使用する。データ解析機能ではシーケンスデータなど個人別のゲノム情報を含むデータを本格的に解析するために使用する。そのため、データ解析機能は本研究の共同研究機関に対してのみ提供する。データ解析機能は遠隔地からシステムが提供する仮想端末を通じてのみアクセスすることができ、利用者がデータのダウンロードができないようにするなどのセキュリティ上の安全措置を講じる(Visiting 環境)。

令和 6 年度からは全ゲノム解析等事業実施組織準備室と連携して、同室に参加する研究機関や企業と本システムのデータ解析機能を使った利活用の方法論の開発と検証を行う。機能検証に参加する共同研究機関は別紙 2（Ⅲ（全ゲノム解析データ利活用方法論開発のための共同研究機関））に示す。

4.2 科学的合理性の根拠

本研究では共同研究機関や研究協力機関がこれまでに収集してきた検体や新たに収集する検体を対象としており、難病研究のバイオバンク・データベースとして十分な規模になることを目指して検体の集約を目指している。また提供元の研究機関においては個別の研究の目的に合った研究計画・研究デザインが立てられ倫理審査を受けている。

5 対象集団

5.1 適格性基準

5.1.1 選択基準

本研究に参加するためには、次の基準を満たさなければならない。

- 1) 提供元の研究で選択基準を満たし、選択基準 2) または 3) を満たす。

- 2) 提供元の研究において将来行う研究に対して試料・情報の提供を行う広範同意を取得しており、本研究に対するオプトアウトが実施できる。
- 3) 提供元の研究において将来行う研究 及び開発に対して試料・情報の提供（個人情報の第三者提供を含む）を行う広範同意を取得しており、本研究に対するオプトイン同意が得られている。

5.1.2 除外基準

- 1) 選択基準 2)を満たすうちで本研究に試料・情報を提供しゲノム解析およびバイオバンクへの保管を行うことの情報開示（オプトアウト）に対して参加の拒否をしている。
- 2) 選択基準 3)を満たすうちで本研究に試料・情報を提供しゲノム解析およびバイオバンクへの保管を行うことの同意が撤回されている。

5.1.3 設定根拠

本研究は主施設で検体の収集と同意取得は行わず、専ら共同研究機関から検体の提供を受けるため。

5.2 目標症例数

5.2.1 目標症例数

20,000 例程度の難病患者検体

5.2.2 症例数の設定根拠

共同研究者・研究協力者が保有する未解析の難病患者検体数および今後の収集予定検体数

6 研究方法及び手順

6.1 研究対象者リクルート

共同研究機関または試料・情報提供元機関において本研究への試料と情報（ゲノム情報と臨床情報）を提供することの同意を得た研究対象者の登録を行う。

6.2 研究対象者登録

共同研究機関において本研究で構築する難病バイオバンクに提供する試料を各機関で保有する患者情報に基づき選択を行う。共同研究機関の研究者等は提供する試料と臨床情報に固有な医療機関 ID の付番を行う。さらに NCBN に保管されている DNA 検体の中から難病患者を選択して、バイオバンクに申請し提供を得られた場合に登録する。当機構で受領した試料及び情報には本研究に固有な統合 ID を付した上でデータベースに登録する。提供元の医療機関 ID と統合 ID の対応表はこのデータベースとは別に保管する。

6.3 観察項目及び収集する情報

共同研究機関と研究協力機関から収集した DNA 検体および NCBN のバイオバンクから提供された DNA 検体は次世代シーケンサーによる全ゲノムシーケンス解析を実施する。その結果得られた全ゲノム配列情報（fastq 形式）および 2 次解析で得られたマッピング情報（BAM/CRAM 形式）とバリエーション情報（VCF 形式）をゲノムデータベースに保管し収集する。さらに検体の臨床情報も収集を行い、本研究で構築する臨床データベースに保管する。臨床情報は疾患名・生年月・性別などの属性情報に加え、既往症・検査結果・生活習慣などの基本情報を収集する。さらに研究班が独自に収集している項目や難病の臨床個人調査票の記載項目など疾患に固有な臨床情報を収集する。これらの情報はファイルに記録して送付するほか、専用のフォームから入力してインターネットを介して送信する EDC や電子カルテの記録を送信する方式を用いる。いずれの場合も十分な強度の暗号化を施すなどセキュリティに配慮した方法で行う。共同研究機関で実施したオミックス解析の結果のデータを受領してゲノムデータベースに保管する。具体的にはタンパク質（プロテオーム）、代謝物（メタボローム）、RNA（トランスクリプトーム）のデータ提供を受ける。

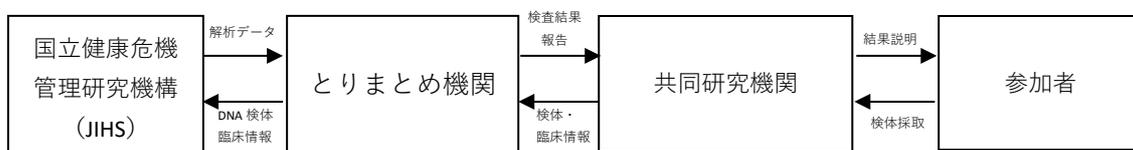
< 臨床情報項目 >

- 患者背景：入力履歴、施設情報、患者背景（統合 ID・性別・出生情報等）
- 妊娠出産情報等：妊娠出産情報（妊娠出産の有無等）、嗜好品、生活情報
- 病歴・診断情報：現病歴、疑い病名、主な臨床症状、遺伝性疾患、臨床診断名、指定難病、小児慢性特定疾病
- 既往歴・合併症：既往歴の有無、既往歴疾患名・合併症の有無、合併症疾患名
- 家族歴：親族内発症の有無、がん罹患歴や生活習慣病罹患歴の有無等
- 検体情報・検体採取時の処方内容：検体採取時年月日、検体種別、処方内容等
- 遺伝学的検査：遺伝学的検査実施の有無、遺伝学的検査結果
- 検査情報（その他）：血液検査等（WBC・RBC・ヘモグロビン等）
- 生存・死亡情報：生存確認、死亡日・死因等

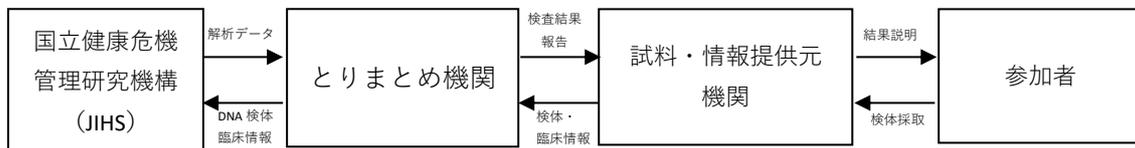
6.4 実施期間及び登録期間

研究期間： 倫理審査委員会承認後～2027 年 3 月 31 日

6.5 試料・情報の流れ



とりまとめ機関は共同研究機関の一部であり、難病患者の試料と情報を他の共同研究機関および試料・情報提供元機関（下図参照）から提供を受け、本研究のために代表機関（JIHS）に提供をする。



試料・情報提供元機関は「新規に試料・情報を収集して提供する場合」と「既存の試料・情報を提供する場合」があるが、いずれもとりまとめ機関を通じて、本研究のために代表機関（JIHS）に提供をする。試料・情報提供元機関の試料提供に関わるインフォームド・コンセントについては 7.1 インフォームド・コンセントに記載する。

7 同意取得方法

7.1 インフォームド・コンセント

2023 年以前の本研究計画書では、主施設において研究対象者のリクルートを行っていないため、2023 年 3 月以前に収集・提供された既存検体・試料について、研究代表者は同意を取得せず提供元の研究で情報公開文書によるオプトアウトを行う。提供元の研究においてはゲノム解析やオミックス解析やバイオバンクへの保管に関する広範同意が取られており、人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針を遵守して実施されていることを確認する。別紙 1 に本研究に試料・情報を提供するための情報公開文書のひな形を示す。共同研究機関や研究協力機関から提供される DNA 試料については、提供元の研究者等が同意を取得した上で研究代表機関に提供される。2023 年 3 月以降は原則として研究対象者への説明を共同研究機関の研究者等が患者に対して直接行い、書面による同意を取得する。書面による同意は新規に本研究に参加する対象者に加えて、2023 年 3 月以前の情報公開文書によるオプトアウト対象者からも新規対象者と同じ手順で取得することがある。別紙 3 にその説明文書と同意文書のひな形、別紙 8 に説明補助文書を示す。

試料・情報提供元機関が試料・情報を提供する場合も共同研究機関の研究者等が同意取得を行う。その場合、説明や同意取得の業務の一部を共同研究機関から研究協力機関に委託し、研究協力機関の医師や職員が IC 取得補助者として業務を行うことがある。指針上の規定に従い、IC 取得補助者は守秘義務を負う必要があり、医師等の法令で定められた守秘義務がない場合は共同研究機関と協力機関の間で秘密保持契約や共同研究契約などで守秘義務を担保されている必要がある。また、IC 取得補助者には、主施設及び共同研究機関の責任において、研究対象者から適切なインフォームド・コンセントを取得する際の補助業務や留意点等について十分な教育を施す。

研究対象者が遠隔地に住んでいる場合や対面での同意説明が困難な場合などには、研究対象者の利便性を考慮したうえで、電話や電磁的な方法を用いてインフォームド・コンセントを許容する。特に被験者に確実に正確な情報を伝えるために電磁的方法による（例えば iPad 等タブレット端末やコンピュータ等を用いた）同意説明ならびに同意書への署名を許容する。なお、こうした電磁的方法による説明と同意については、生命・医学系指針においても許容されている点である。

また、本研究の共同研究機関や本研究に試料や情報を提供する機関に通院する患者に対して、紐づくとりまとめ機関が被験者の連絡先を既に知り得ている場合には、これらの研究機関の了承を得た上で、とりまとめ機関の研究者がこれらの機関に通院する患者に対して、電話や対面で同意取得を行うこともある。（この場合、同意書の宛先はとりまとめ機関宛と研究代表者の連名とする）

説明に用いる電磁的な方法としては、オンライン会議、本研究専用の説明動画、電子メール、共同研究機関で開発した電磁的同意取得システムが想定される。意思確認に用いる電磁的な方法としては、電子メール、共同研究機関で開発した電磁的同意取得システムが想定される。JHS が本研究のために作成した専用の同意説明動画を用いる場合には、タブレット端末または被験者のスマートデバイス等で視聴いただき、研究者または IC 取得補助者などが視聴した旨を確認し、同意書の所定欄に記録する。電磁的な方法を採用する場合、研究対象者等の本人確認を適切に行い、研究対象者が説明内容に関する質問をする機会を確保し、かつ、当該質問に十分に答えるほか、研究対象者が希望する場合には紙でも交付する。なお、電磁的な方法を用いる場合も、別紙 3 と同じ内容を説明し、同意を取得する。

未成年（18 歳未満）や、十分な理解したうえで同意をしていただくことが難しい成人（18 歳以上）は、本研究への協力がもたらす利益と不利益を考慮できる立場の方（両親、家族・近親者など）から、代諾者を選定し同意を取得する。その場合でも、研究対象者が研究を実施されることについて自らの意向を表すことができると判断されるときには、インフォームド・アセントを得るよう努める。また、16 歳未満の未成年者が 16 歳に達し、十分な判断能力を有すると判断される場合には、本人・家族からの申し出等に応じて、担当医師などからインフォームド・コンセントを得る。またトリオ解析を実施する場合は近親者(両親・同胞)の同意も取得する(別紙 4,5,6,7)。情報公開文書を用いたオプトアウトとは異なり、この同意文書では、企業による非学術研究目的での利活用について明示的な同意を取得する。オプトアウト対象者の試料・情報は、企業による非学術研究目的での利活用ができないため、区別して管理する。なお、オプトアウト対象者の試料・情報についても、共同研究機関が書面による説明・同意取得が可能な場合は、再同意の取得を行うこともある。再同意を取得した対象者の試料・情報は書面による同意に基づき管理する。コントロールとして利用する NCBN のサンプルおよび DNA 提供を受ける NCBN の難病患者由来のサンプルは提供元のバイオバンクで 2 次利用の同意を取得したサンプルの提供を受けて利用する。

7.2 同意撤回

本研究は同意を得た機関において研究対象者から同意撤回を受けつける。2023 年 3 月以前のオプトアウト対象者については検体提供元の共同研究機関で同意撤回があった場合は、提供元の方針に従って対応する。また、別紙 3 または別紙 4 の同意書による同意を取得した研究対象者は、理由を問わずいつでも同意撤回や結果説明の希望に関する意思変更の申出が可能であり、共同研究機関に申し出ることができる。同意撤回の申出があった場合は、まだ分析に用いていない試料は速やかに破棄されるとともに、今後の情報の収集や使用は中止される。ただし、既にデータベースにてデータが公開されていた場合や、学術論文などの形で公表されていた場合など、研究の進捗状況により解析したデータの破棄や、使用中止が困難な場合がある。

8 中止と終了

8.1 研究対象者の参加中止

研究対象者から同意撤回があった場合はその研究対象者の参加を中止し、まだ分析に用いていない試料は速やかに破棄されるとともに、今後の情報の収集や使用は中止される。ただし、既にデータベースにてデータが公開されていた場合や、学術論文などの形で公表されていた場合など、研究の進捗状況により解析したデータの破棄や、使用中止が困難な場合がある。

8.2 研究全体の中止

以下のような状況が発生し、研究責任者や研究機関の長が中止すべきと判断した場合、本研究全体を中止する場合がある。

- ・倫理指針または研究計画書の重大な違反／不遵守が判明した場合
- ・倫理的妥当性もしくは科学的合理性を損なう、または損なう恐れのある事実を得た場合
- ・研究機関の長や厚生労働省等による中止の要請や勧告の場合
- ・その他に研究責任者等が中止を判断した場合

中止の場合、研究責任者は全ての研究実施機関の研究責任者及び倫理審査委員会、研究機関の長に報告する。

8.3 研究終了

本研究は症例の収集を目標としていないので、目標症例数は研究全体の終了の基準とせず、研究期間の完了をもって研究を終了とする。ただし、研究期間を延長する場合があります。

9 予測される利益・リスク及びリスクを最小化する方法

9.1 予測される利益

本研究における難病の全ゲノム解析は、研究対象者自身の診療や健康管理につながる可能性や、データベース構築により研究対象者以外の患者の早期診断や治療につながる可能性がある。また、民間企業による創薬・研究開発の促進につながる可能性がある。これらのことはゲノム医科学が目指す大きな目標であり、研究対象者を含む国民全体に間接的な利益が還元される。

9.2 予測されるリスク

本研究は共同研究機関や研究協力機関において研究対象者から採血をするため痛みや出血などの身体的な負担が生じる可能性がある。また解析結果を知ることに伴う心理的な負担が生じる可能性がある。解析結果から得られるゲノム情報は個人識別符号であるため個人情報に関わる漏洩などのリスクが想定される。

9.3 リスクを最小化する方法

個人情報に関するリスクについては、全ての情報は個人の特定をしにくくした状態で扱う。情報の保管においては施錠などの物理的な安全対策を施す。データの管理については医療情報に関する 3 省 2 ガイドラインや NBDC ヒトデータ取扱いセキュリティガイドラインなどの指針を参照し、データの利用環境・アクセス可能な者の管理を行い、安全管理対策をして対応する。採血に伴う身体的負担が生じる可能性に対しては、研究対象者の体調に応じて担当医が採血の実施を判断するなどの対策をとる。解析結果を知ることに伴う心理的な負担が生じる可能性に対しては、解析結果を知る権利と知らないでいる権利の保障、いつでも意思変更申出を受け付けること、遺伝カウンセリングの機会を提供することで対応する。

10 倫理的事項及び要配慮事項

10.1 法令・指針の遵守

本研究は、ヘルシンキ宣言に基づく倫理的原則に則り、人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針を遵守して実施する。研究において使用する研究計画書、各種手順書及びその他の資料は、倫理審査委員会で審議・承認され、研究機関の長の許可を得てから研究を開始する。これらの資料等に変更がある場合も、同様に倫理審査委員会での審議・承認及び研究機関の長の許可を得てから実施する。中央一括審査を受ける共同研究機関も同様の対応とする。研究計画の変更が共同研究機関の追加や変更のみで既存の共同研究機関が実施する研究に影響がない場合は、変更前の実施許可に基づき研究を実施できるものとする。研究責任者は、研究に関わる全ての関係者が研究倫理及びその他の必要な知識・技術に関する教育研修を完了し、さらに研究期間中も継続して教育研修を受けることを保証する。

10.2 個人情報等の取り扱い

本研究では代表研究機関・国立健康危機管理研究機構は研究対象者の氏名、住所、連絡先などの個人を直接特定しうる情報の提供を受けない。国立国際医療センターで同意を取得した場合も、全体のデータ管理を行う研究班事務局への個人情報の提供は行わず、研究所疾患ゲノム研究部に保管する。ゲノム情報が提供されるため、これらは個人識別符号として取り扱う。研究対象者に再連絡をとる場合は、当機構から統合 ID を介して共同研究機関と情報共有を行う。また、学術データベースや企業などへの第三者提供に際しては、統合 ID をさらに別の ID に置き換えて、氏名、住所、連絡先などの個人を直接特定しうる情報は提供しない。

10.3 遺伝的特徴等に関する研究結果の取り扱い

オプトアウト対象者に対しては共同研究機関の研究者の実施する研究の方針にしたがって研究結果の開示を行うことがある。2023 年 3 月以降に文書による本研究参加の同意を得た研究対象者に対しては以下の方針で共同研究機関の担当医師から結果を開示する。

- 1) 研究対象者（患者）にとって、本研究に参加するきっかけとなった病気や症状に関連する情報は複数の専門家による詳細な検討を経て、研究対象者（患者）及び代諾者に担当医師から伝える。
- 2) その他の病気のうち、有効な予防法や治療法がある病気で、研究対象者（患者及びトリオ解析に協力した血縁者）の健康管理にとって有益だと考えられる情報は研究対象者（患者及びトリオ解析に協力した血縁者）により、あらかじめ知りたいという希望が表明されていた場合に、研究対象者（患者及びトリオ解析に協力した血縁者）に担当医師から伝える可能性がある。

いずれの場合も、複数の専門家による詳細な検討を経た上で行われ、研究対象者本人の知る権利と知らないでいる権利、意思変更の希望を尊重した対応がなされる。また、これら以外の情報は伝えない。

10.4 研究対象者の経済的負担又は謝金

本研究では研究対象者は費用の負担は行わず、謝金の支払いは行わない。

10.5 研究の資金源

本研究は、以下の研究資金により実施する。

国立研究開発法人日本医療研究機構 難治性疾患実用化研究事業
研究開発代表者：国立健康危機管理研究機構 理事長 國土典宏
研究期間：令和 2 年度～令和 8 年度

10.6 利益相反の状況

本研究に関する研究全体及び研究者個人として申告すべき利益相反状態はない。利益相反の状況については JIHS 利益相反マネジメント委員会に報告し、その指示を受けて適切に管理している。

10.7 情報公開の方法

2023 年以前のオプトアウト対象者に対しては、提供元機関の研究計画に基づき提供元機関で情報公開が行われる。また本研究の取り組みを含む難病全ゲノムの取り組みはホームページで情報公開を行う。

10.8 結果の公表

本研究の結果は、関連研究分野の国際ジャーナルの論文及び学会などでの発表などにより公表する。学術雑誌への投稿時の著者に関しては、研究への貢献を考慮して研究代表者が責任著者として決定する。

11 統計学的事項

11.1 解析対象集団

日本人集団に由来する難病に罹患する以下の研究対象者集団；
単一遺伝子疾患、多因子性疾患、未診断疾患

11.2 統計解析

11.2.1 統計解析

本研究は難病のゲノム医療の推進に向けた先行的な全ゲノム解析基盤の構築を目的とし、主要評価項目及び副次評価項目は設定しない。

11.2.2 部分集団解析

本研究は難病のゲノム医療の推進に向けた先行的な全ゲノム解析基盤の構築を目的とし、主要評価項目及び副次評価項目は設定しない。

11.2.3 中間解析計画

本研究は難病のゲノム医療の推進に向けた先行的な全ゲノム解析基盤の構築を目的とし、中間解析は設定しない。

12 試料・情報の保管及び廃棄

12.1 保管方法・保管期間

12.1.1 試料の保管方法・保管期間

本研究で共同研究機関や試料・情報提供元機関から提供された試料は入退室管理されている当機構中央棟地下 2 階検体保管庫(1)の施錠可能なディープフリーザーに入れて保存する。業務委託先における試料は委託契約書に基づいて保管、破棄などの管理を行う。ただし、本研究で構築した難病バイオバンクに保管される試料は研究基盤としての継続的な運用を行うためバイオバンクが存続する限り保管期間の延長を行う。その場合は新たな研究計画のもと倫理申請を行うなどの必要な措置を講じる。NCBN のバイオバンクから提供された DNA 検体は WGS 解析完了後に残余検体が残った場合は提供元のバイオバンクに返却する。

12.1.2 情報の保管方法・保管期間

紙媒体の情報は、備蓄棟地下 1 階のゲノム医科学プロジェクトの施錠可能なロッカーにて保管責任者（河合 洋介）が保管する。保管する情報は、解析したデータの要約とする。ゲノム情報は情報センター棟 3 階サーバー室のゲノムデータストレージに保管する。電子情報を保管するハードディスクなどの記録媒体は、備蓄棟地下 1 階のゲノム医科学プロジェクトの施錠可能なロッカーにて保管責任者（河合 洋介）が保管する。保管期間は、研究終了報告後 5 年間又は研究結果の最終公表後 3 年間とする。ただし、本研究で構築した難病データベースに保管される情報は研究基盤としての継続的な運用を行うためデータベースが存続する限り保管期間の延長を行う。その場合は新たな研究計画のもと倫理申請を行うなどの必要な措置を講じる。

12.2 廃棄方法

12.2.1 試料の廃棄方法

本研究は難病バイオバンクの構築を目的としており原則として試料の廃棄は行わず、ゲノム解析などで生じた残余検体もバイオバンクで保管する。ただし品質不良の検体など技術的な理由により利用できない試料は廃棄する。廃棄の際は、試料に付した研究対象者識別コード（研究用 ID）を削除し、対応表を破棄して特定の個人が識別できないよう措置を行った上で、廃棄物管理規程に従って感染性廃棄物として廃棄する。

12.2.2 情報の廃棄方法

研究終了後、研究計画書に規定された保管期間が経過した場合、情報は廃棄する。紙媒体の資料は、裁断サイズの小さいクロスカット等のシュレッダーで裁断又は溶解処理等を行い、再現不可能な状態にした上で廃棄物管理規程に従って廃棄する。書き換え不可能な電子媒体の場合、物理的に破壊してデータ読み取りを不可能にした上で、廃棄物管理規程に従って適切に廃棄する。書き換え可能な電子媒体のデータの場合、物理的に破壊してデータ読み取りを不可能

にするか、又はダミーデータを複数回上書きして元のデータを復元不可能な状態にした上で、同様に廃棄する。ただし、文部科学省による「研究活動における不正行為への対応等に関するガイドライン」の「研究データなどの資料は、当該論文等の発表から 10 年間の保存を原則とする」という指針に関し当該論文等の再現性に関わる情報について、論文責任著者が必要に応じて、保存を行う場合がある。

12.3 試料・情報の新たな研究での利用

本研究で収集したデータはゲノム医科学プロジェクトの管理するゲノムデータストレージにて保管を継続する。また本研究で共同研究機関から提供された試料は難病バイオバンクの冷凍庫で保管を継続する。保管される試料や情報を新たな研究に利用する場合は、オプトアウトに基づき得た試料・情報については新たな研究の研究計画書等を倫理審査委員会に付議し、承認されてから利用する。また、その際は情報公開文書を作成し、研究対象者に情報を通知する。2023 年 3 月以降に文書に同意を得た研究対象者の試料情報については、説明文書（資料 3）に本研究に参加している研究機関による将来の研究目的での利用（共同研究、民間企業を含む）や研究機関や民間企業への情報の提供が明記されており、この同意の範囲内で利用する。本研究の解析によって得られた多型情報は MGeND や NBDC ヒトデータベースや AGD などのデータベースに登録し、他施設の研究者を含む新たな研究で利用するために保管する。MGeND などの非制限公開データベースには個人識別のできない統計情報を登録する。この場合は倫理指針の適用範囲外にあるため、利用の際に倫理審査委員会での審議は必要としない。NBDC ヒトデータベースなどの制限公開データベースや AGD などの制限共有データベースには個人識別符号であるゲノムデータを登録する。これらの情報は人類遺伝学や遺伝医学の基礎研究に使用することができ、NBDC から希望する研究者等に分譲される。

12.4 安全管理方法

試料・情報の保管にあたり、十分な安全管理措置を講ずる。試料は入退室管理されている当機構中央棟地下 2 階検体保管庫(1)の施錠可能なディープフリーザーにて厳重に管理する。紙媒体の情報は入退室管理されているゲノム医科学プロジェクト・備蓄棟地下 1 階の施錠可能なキャビネットにて厳重に管理し、情報の保管にあたり、十分な安全管理措置を講ずる。電子情報の取り扱いにあたってはユーザーID 及びパスワードなどの安全対策に加え、利用者の情報セキュリティ講習の受講など教育面の対策も行う。これらの研究データには、倫理審査委員会に承認された研究組織の研究責任者及び協力者（各機関に所属の倫理申請メンバに含まれる研究指導者が指導する学生、業務委託での解析支援員も含む）のみがアクセスすることができる。

13 品質管理及び品質保証

13.1 データマネジメント

本研究は共同研究者・研究協力者が保有している未解析の難病患者検体を使用するためデータモニタリングは実施しない。解析データの保管は当機構の定める研究データ管理の指針に従う。

13.2 研究機関の長への報告

研究責任者は、年に 1 回、研究機関の長に対して研究の進捗状況の報告を行う。さらに、研究を中止または終了した場合も同様に、速やかに報告を行う。

また、以下に示す状況に該当するものが発生した場合、研究責任者は速やかに研究機関の長に報告を行う。

- ・研究の妥当性や科学的合理性を損なう事実・情報、損なう恐れのある情報を得た場合
- ・研究実施の適正性や研究結果の信頼を損なう事実・情報、損なう恐れのある情報を得た場合

14 研究体制

14.1 研究組織

研究組織は別紙 2 に規定する。

14.2 相談窓口

本研究の問い合わせは、以下の窓口にて受け付ける。

実施機関名	国立健康危機管理研究機構
所属・役職	ゲノム医科学プロジェクト・プロジェクト長
担当者氏名	徳永 勝士
メールアドレス	事務局： nanbyo-genome@ijhs.go.jp

14.3 業務委託

本研究で行う全ゲノムシーケンス解析は、タカラバイオ株式会社、株式会社理研ジェネシス、Genomedia 株式会社、一般社団法人トランスクリプトミクス研究会に委託し、指名された担当者が実施する。DNA 試料は氏名等の個人を直接特定できる情報を取り除いた状態で提供し、個人情報等に配慮し、厳重なデータセキュリティが確保された環境で実施することを委託契約書において規定する。検体や臨床情報の収集に関わる業務はビッツ株式会社と株式会社フレキシブル、データベース構築の業務はシミック株式会社と EP クルーズ株式会社とビッツ株式会社、EDC 構築の業務は株式会社プリカーサに委託する。データ利活用のシステム構築および運用業務の一部をバイオ・アクセラレーター株式会社と三菱電機ソフトウェア株式会社に委託する。全ゲノム解析から 2 次データ解析までの一連の業務を国内の検査会社に委託する。こ

の業務を委託する業社が決まったら利益相反の状況の報告を JIHS 利益相反マネジメント委員会に報告する。委託業務の実施状況等は、委受託契約書に基づいて監督する。

15 その他

15.1 略号一覧

略号	正式名称（英語）	正式名称（日本語）
AGD	Amed Genome group sharing Database	AMED ゲノム制限共有データベース
MGeND	Medical Genomics Japan Variant Database	臨床ゲノム情報統合データベース
NBDC	National Bioscience Database Center	バイオサイエンスデータベースセンター

15.2 改訂履歴

版数	作成日	変更点	変更理由
第 1.0 版	2020 年 11 月 10 日	—	研究計画書の作成
第 1.1 版	2020 年 11 月 18 日	選択基準、インフォームド・コンセント等	査読コメントへの対応のため
第 1.2 版	2021 年 8 月 4 日	4.1 研究デザイン、14.3 業務委託	WGS 解析から 2 次データ解析まで一貫して行う受託解析を実施するため
第 1.3 版	2021 年 11 月 15 日	4.1 研究デザイン	コントロールとして NCBN がデータ提供を受けるため
第 1.4 版	2022 年 8 月 9 日	4.1 研究デザイン、14.3 業務委託	オミックスデータの収集、NCBN の DNA 検体の解析、受託業者の追加のため
第 1.5 版	2023 年 1 月 10 日	1 研究概要、2 背景、4 研究デザイン、5 対象集団、6 研究方法手順、7 同意取得方法、14 研究体制	研究期間の延長のため
第 1.6 版	2023 年 2 月 14 日	1 研究概要、2 背景、4 研究デザイン、5 対象集団、6 研究方法手順、7 同意取得方法、14 研究体制	書面による同意取得を追加するため
第 1.7 版	2023 年 4 月 24 日	7 同意取得方法 10.3 遺伝的特徴等に関する研究結果の取り扱い 10.5 研究の資金源	インフォームド・アセントを追記、16 歳未満の研究対象者が 16 歳に達した際の対応を追記、同意撤回の申

			出は文書に限らない旨を記載、記載整備
第 1.8 版	2023 年 5 月 15 日	7 同意取得方法	再同意の手順等を追記
第 1.9 版	2023 年 6 月 13 日	14.3 業務委託	業務委託先の追記、記載整備
第 2.0 版	2023 年 7 月 11 日	1 研究概要、2 背景、3 目的及び評価項目 4 研究デザイン、5 対象集団、6 研究方法手順、7 同意取得方法、8 中止と終了、9 予測される利益・リスク及びリスクを最小化する方法、10 倫理的事項及び要配慮事項、11 統計学的事項、12 廃棄方法	研究協力機関における同意取得方法の明確化と全般的な新指針に合わせた文言の修正
第 2.1 版	2023 年 9 月 12 日	1 研究概要	概略図の修正
第 2.2 版	2023 年 10 月 11 日	6 研究方法及び手順	臨床項目の追加
第 2.3 版	2024 年 2 月 14 日	12.1.2 情報の保管方法・保管期間、14.3 委託業務	業務委託先の追記、記載整備
第 2.4 版	2024 年 4 月 9 日	1 研究概要、1.3 研究スケジュール、6.4 実施期間及び登録期間、6.5 試料・情報の流れ 7.1 インフォームド・コンセント	研究期間修正 試料・情報の流れの詳細を記載した 電磁的な同意取得について記載した。
第 2.5 版	2024 年 7 月 16 日	10.1 法令・指針の遵守 14.3 業務委託	実施許可について追記した。 業務委託会社を追加した。
第 2.6 版	2025 年 1 月 15 日	2.1 背景 4.1 研究デザイン	事業実施組織の内容を追記した。 システムの機能及び利活用について追記した。
第 2.7 版	2025 年 4 月 10 日	表紙、1.1 概要、1.2 概略図、4.1 研究デザイン、6.2 研究対象者登録、6.5 試料・情報の流れ、7.1 イン	実施機関の組織名変更に伴う修正

		フォームド・コンセント、 10.2 個人情報等の取り扱い、10.5 研究の資金源、 10.6 利益相反の状況、12.1 保管方法・保管期間、12.4 安全管理方法、13.1 データ マネジメント、14.2 相談窓 口、14.3 業務委託	
--	--	--	--

16 引用文献

- 該当なし

別紙 2 研究組織**I. 代表機関**

国立健康危機管理研究機構 理事長 国土 典宏

II. 実施機関（●はとりまとめ機関とする）**1. 国立健康危機管理研究機構**

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	国立健康危機管理研究機構	理事長	国土 典宏
研究分担者	国立健康危機管理研究機構 ゲノム医科学プロジェクト	プロジェクト長	徳永 勝士
研究分担者	国立健康危機管理研究機構 臨床研究センター	センター長	杉浦 互
研究分担者	国立健康危機管理研究機構 臨床研究センター	部長	泉 和生
研究分担者	国立健康危機管理研究機構 ゲノム医科学プロジェクト	副プロジェクト長	河合 洋介
研究分担者	国立健康危機管理研究機構 中央バイオバンク事務局	上級研究員	大前 陽輔
研究分担者	国立健康危機管理研究機構 中央バイオバンク事務局	特任研究員	野入 英世
研究分担者	国立健康危機管理研究機構 国立国際医療センター	歯科・口腔 外科診療科 長	丸岡 豊
研究分担者	国立健康危機管理研究機構 エイズ治療・研究開発センター	センター長	潟永 博之
研究分担者	国立健康危機管理研究機構 臨床研究センター	臨床研究統 括部長	山本 圭一郎
研究分担者	国立健康危機管理研究機構 研究所 疾患ゲノム研究部	部長	三宅 紀子
研究分担者	国立健康危機管理研究機構 ゲノム医科学プロジェクト	特任研究員	Ashouri Saeideh

研究分担者	国立健康危機管理研究機構 ゲノム医科学プロジェクト	研究補助者	北野 由子
研究分担者	国立健康危機管理研究機構 ゲノム医科学プロジェクト	特任研究員	中山 真紀子
研究分担者	国立健康危機管理研究機構 医療情報基盤センター	センター長	美代 賢吾
研究分担者	国立健康危機管理研究機構 研究所 メディカルゲノムセンター	センター長	加藤 規弘

2. 国立研究開発法人 国立精神・神経医療研究センター

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	●国立研究開発法人 国立精神・神経医療研究センター	理事長特任補佐	水澤 英洋
研究責任者	●国立研究開発法人 国立精神・神経医療研究センター 神経研究所 疾病研究第一部	部長	西野 一三

3. 慶應義塾大学医学部

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	●慶應義塾大学医学部 臨床遺伝学センター	教授	小崎 健次郎

4. 国立大学法人 東京大学

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	●東京大学 プレシジョンメディスン神経学	特任准教授	三井 純
研究責任者	●東京大学医学部附属病院	病院診療医 (出向)	戸田 達史
研究責任者	東京大学医学部附属病院 小児科	教授	加藤 元博
研究責任者	●東京大学医学部附属病院 先端循環器医科学講座	特任教授	小室 一成
研究責任者	国立大学東京大学 医学部附属病院小児科	准教授	張田 豊
研究責任者	東京大学医科学研究所 造血病態制御学分野	教授	南谷 泰仁
研究責任者	東京大学 大学院医学系研究科 内科学専攻アレルギー・リウマチ学	教授	藤尾 圭志

5. 独立行政法人国立病院機構 東京医療センター

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	●国立病院機構東京医療センター 臨床研究センター 分子細胞生物学研究部	名誉分子細胞生物学研究部長	岩田 岳

6. 国立大学法人東海国立大学機構 名古屋大学

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	●国立大学法人東海国立大学機構 名古屋大学 環境医学研究所	教授	荻 朋男
研究責任者	国立大学法人東海国立大学機構 名古屋大学 大学院医学系研究科 小児科学	教授	高橋 義行
研究責任者	名古屋大学医学部附属病院 循環器内科	病院助教	足立 史郎

7. 国立大学法人大阪大学

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	●大阪大学大学院医学系研究科 循環器内科学	特任准教授 (常勤)	朝野 仁裕

8. 国立研究開発法人 国立循環器病研究センター

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	●国立研究開発法人 国立循環器病センター	遺伝情報管理室長・バイオバンク 利活用推進室長	宮下 洋平

9. 国立研究開発法人 国立成育医療研究センター

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	●国立研究開発法人 国立成育医療研究センター —	研究所 ゲノム医療研究部 部長	要 匡

10. 公立大学法人横浜市立大学

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	●横浜市立大学 大学院医学研究科 遺伝学	教授	松本 直通
研究責任者	横浜市立大学 大学院医学研究科神経内科学・ 脳卒中医学	教授	田中 章景

11. 国立大学法人京都大学

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	●国立大学法人京都大学 大学院医学研究科	教授	小川 誠司
研究責任者	●国立大学法人京都大学 大学院医学研究科附 属ゲノム医学センター	教授	松田 文彦
研究責任者	国立大学法人京都大学 大学院医学研究科 発達 小児科学	教授	滝田 順子
研究責任者	国立大学法人京都大学 大学院医学研究科 呼吸 不全先進医療講座	特定准教授	半田知宏
研究責任者	国立大学法人京都大学 大学院医学研究科 消化 器内科学講座	病院講師	塩川 雅広

12. 国立大学法人九州大学

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	九州大学病院 消化器内科	教授	北園 孝成
研究責任者	九州大学大学院医学研究院 神経内科学	教授	磯部 紀子
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	准教授	酒井 康成
研究責任者	九州大学大学院医学研究院 眼科学	准教授	村上 祐介
研究責任者	九州大学大学院 医学研究院 循環器内科学	教授	阿部 弘太郎

13. 東京女子医科大学

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	東京女子医科大学 医学部	教授	山本 俊至
研究責任者	東京女子医科大学 腎臓小児科	准教授	三浦 健一郎

14. 愛知医科大学

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	●愛知医科大学	学長	祖父江 元

15. 聖マリアンナ医科大学

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	●聖マリアンナ医科大学 脳神経内科学	主任教授	山野 嘉久

16. 国立大学法人神戸大学

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	●国立大学法人神戸大学 大学院医学研究科内科系講座小児科学分野	教授	野津 寛大
研究責任者	神戸大学医学部附属病院 循環器内科	助教	谷口 悠

17. 東北大学病院

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	●東北大学病院 消化器内科	講師	角田 洋一

18. 群馬大学医学部附属病院

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	群馬大学医学部附属病院 遺伝子診療部	教授	秦 健一郎
研究責任者	群馬大学医学部附属病院 血液内科	講師	小川 孔幸

19. 杏林大学医学部付属病院

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	杏林大学医学部付属病院 消化器内科	教授	久松 理一
研究責任者	杏林大学医学部 循環器内科学	学内講師	伊波 巧

20. 順天堂大学

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	順天堂大学医学部附属順天堂医院 小児科・思春期科	先任准教授	工藤 孝広
研究責任者	順天堂大学医学部附属練馬病院小児科	助教	宮野 洋希

21. 札幌医科大学附属病院

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	札幌医科大学附属病院 消化器内科	教授	仲瀬 裕志
研究責任者	札幌医科大学 医学部遺伝医学	教授	櫻井 晃洋
研究責任者	札幌医科大学 医学部 小児科学講座	助教	長岡 由修

22. 地方独立行政法人 宮城県立こども病院

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	宮城県立こども病院 総合診療科・消化器科	副院長・科長	虻川 大樹

23. 独立行政法人国立病院機構 長崎医療センター

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	●国立病院機構長崎医療センター/長崎大学大学院医歯薬学総合研究科新興感染症病態制御学系専攻肝臓病学講座先端医療学	客員研究員/教授	中村 稔

24. 独立行政法人国立病院機構 沖縄病院

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	国立病院機構沖縄病院 脳神経内科	脳神経内科医長	藤崎 なつみ

25. 学校法人川崎学園 川崎医療福祉大学 川崎医科大学附属病院

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	学校法人川崎学園 川崎医療福祉大学 医療福祉学部 医療福祉学科 / 川崎医科大学附属病院 病院長付	特任教授 / 特任副部長	升野 光雄

26. 山梨大学医学部附属病院

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	山梨大学医学部附属病院 小児科・遺伝子疾患 診療センター	特任准教授	矢ヶ崎 英晃

27. 国立大学法人愛媛大学

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	愛媛大学大学院医学系研究科 小児科学講座	教授	江口 真理子
研究責任者	愛媛大学大学院医学系研究科循環器・呼吸器・腎 高血圧内科学講座	教授	山口 修
研究責任者	愛媛大学大学院医学系研究科地域医療・総合診 療学講座	教授	阿部 雅則

28. 東京慈恵会医科大学

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	東京慈恵会医科大学 眼科学講座	准教授	林 孝彰

29. 近畿大学

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	近畿大学医学部 眼科学教室	准教授	國吉 一樹

30. 国立大学法人千葉大学

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	千葉大学 大学院医学研究院 眼科学	助教	秋葉 龍太郎
研究責任者	千葉大学医学部附属病院 遺伝子診療部	部長	尾内 善広

31. 国立大学法人弘前大学

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	国立大学法人 弘前大学 眼科学講座	教授	上野 真治

32. 国立大学法人東海国立大学機構 岐阜大学

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	岐阜大学 大学院医学系研究科 脳神経内科学分野	教授	下畑 享良

33. 久留米大学病院

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	久留米大学病院 小児科学講座	教授	渡邊 順子

34. 国立大学法人徳島大学

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	国立大学法人徳島大学 大学院医歯薬学研究部 臨床神経科学分野	教授	和泉 唯信
研究責任者	徳島大学病院 小児科	教授	漆原真樹

35. 国立大学法人宮崎大学

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	宮崎大学医学部附属病院 脳神経内科	助教	杉山 崇史
研究責任者	宮崎大学医学部附属病院内科学講座循環器・腎 臓内科学分野	教授	海北 幸一

36. 産業医科大学

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	産業医科大学 神経内科学講座	教授	足立 弘明
研究責任者	学校法人産業医科大学 眼科学教室	教授	近藤 寛之

37. 自治医科大学

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	自治医科大学 小児科学	教授	小坂 仁

38. 昭和大学

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	昭和大学 医学部	教授	加藤 光広
研究責任者	昭和大学 医学部 小児科学講座	教授	安達 昌功

39. 国立大学法人信州大学

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	信州大学医学部内科学第三教室	教授	関島 良樹

40. 国立大学法人北海道大学

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	国立大学法人北海道大学 大学院医学研究院	教授	矢部 一郎
研究責任者	北海道大学病院 小児科	診療講師	岡本 孝之
研究責任者	北海道大学病院 臨床遺伝子診療部	教授・部長	山田 崇弘
研究責任者	北海道大学病院 呼吸器内科	特任教授	辻野 一三
研究責任者	●北海道大学 北海道大学病院	病院長	渥美 達也

41. 埼玉県立小児医療センター

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	埼玉県立小児医療センター 消化器・肝臓科	医長	南部 隆亮
研究責任者	埼玉県立小児医療センター 腎臓科	科長兼副部長	藤永 周一郎

42. 岡山大学

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	岡山大学 脳神経内科	教授	石浦 浩之
研究責任者	岡山大学病院 光学医療診療部	講師	松本 和幸

43. 金沢大学

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	金沢大学附属病院 小児科	助教	藤木 俊寛

44. 呉医療センター

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	呉医療センター 脳神経内科	医長	倉重 毅志
研究責任者	呉医療センター 消化器内科	科長	高木 慎太郎

45. 三重大学

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	三重大学医学部附属病院 小児科	教授	平山 雅浩
研究責任者	三重大学医学部附属病院 臨床研修・キャリア支援部	教授	岡本 隆二

46. 和歌山県立医科大学

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	和歌山県立医科大学 小児科	講師	島 友子

47. 公立大学法人 名古屋市立大学

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	公立大学法人 名古屋市立大学 大学院医学研究科新生児・小児医学分野	教授	齋藤 伸治

48. 愛知県医療療育総合センター中央病院

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	愛知県医療療育総合センター中央病院 小児内科・遺伝診療科	部長	稲葉 美枝
研究責任者	愛知県医療療育総合センター中央病院 小児神経科	部長	丸山幸一

49. 新潟大学

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	新潟大学 医歯学総合病院	教授	池内 健

50. 国立大学法人滋賀医科大学

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	国立大学法人滋賀医科大学 小児科学講座	講師	澤井俊宏

51. 大阪市立総合医療センター

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	大阪市立総合医療センター 小児代謝内分泌・ 腎臓内科	担当部長	藤丸季可

52. 大阪母子医療センター

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	大阪母子医療センター 腎・代謝科	副部長	山村なつみ

53. 東京都立小児総合医療センター

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	東京都立小児総合医療センター 腎臓・リウマ チ膠原病科	部長	幡谷 浩史

54. 福岡市立こども病院

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	福岡市立こども病院 腎疾患科	科長	郭 義胤

55. 聖隷浜松病院

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	聖隷浜松病院 小児腎臓科	部長	山本雅紀

56. 琉球大学病院

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	琉球大学大学院医学研究科育成医学（小児科） 講座	教授	中西浩一

57. 帝京大学

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	帝京大学医学部内科学講座	教授	田中篤
研究責任者	帝京大学 脳神経内科	主任教授	小林 俊輔

58. あいち小児保健医療総合センター

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	あいち小児保健医療総合センター 腎臓科	副センター 長	藤田直也

59. (独) 国立病院機構 金沢医療センター

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	(独) 国立病院機構 金沢医療センター 教育研修部	部長	太田 和秀
研究責任者	国立病院機構金沢医療センター 消化器内科	医長	小村 卓也

60. 愛仁会高槻病院

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	愛仁会高槻病院 小児科	医員	石河 慎也

61. 国立大学法人佐賀大学

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	国立大学法人佐賀大学 医学部小児科	助教	岡 政史

研究責任者	佐賀大学医学部附属病院 循環器内科	教授	野出 孝一
研究責任者	佐賀大学医学部附属病院 脳神経内科	教授	小池 春樹

62. 福島県立医科大学

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	福島県立医科大学 小児科学講座	教授	郷 勇人

63. 兵庫県立こども病院

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	兵庫県立こども病院 腎臓内科	部長	貝藤 裕史

64. 国立病院機構北海道医療センター

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	国立病院機構北海道医療センター 小児科	医長	荒木 義則

65. 日本赤十字社愛知医療センター名古屋第二病院

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	日本赤十字社愛知医療センター名古屋第二病院 小児腎臓科	部長	後藤 芳充

66. 愛媛県立中央病院

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	愛媛県立中央病院 小児科	医監部長	永井 功造

67. 聖路加国際病院

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	聖路加国際病院 小児科	医長	長谷川 大輔

68. 横浜市立大学付属市民総合センター

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	横浜市立大学付属市民総合センター 小児科	指導診療医	神垣 佑

69. 国立病院機構まつもと医療センター

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	国立病院機構まつもと医療センター 消化器内科	医師	古田 清

70. 国立病院機構愛媛医療センター

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	国立病院機構愛媛医療センター 消化器内科	医師	廣岡 可奈

71. 国立病院機構旭川医療センター

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	国立病院機構旭川医療センター 臨床研究部	遺伝子研究室長	横浜 吏郎
研究責任者	NHO 旭川医療センター 脳神経内科/臨床研究部	部長	片山 隆行

72. 国立病院機構岡山医療センター

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	国立病院機構岡山医療センター 消化器内科	医長	万波 智彦

73. 国立病院機構嬉野医療センター

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	国立病院機構嬉野医療センター 消化器肝臓内科	医長	有尾 啓介

74. 国立病院機構京都医療センター

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	国立病院機構京都医療センター 消化器内科	医長	岩本 諭

75. 国立病院機構九州医療センター

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	国立病院機構九州医療センター 消化器内科	医長	國府島 庸之

76. 国立病院機構九州がんセンター

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	国立病院機構九州がんセンター 消化器・肝胆膵内科	部長/統括 診療部長	杉本 理恵

77. 国立病院機構熊本医療センター

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	国立病院機構熊本医療センター 消化器内科	部長	杉 和洋

78. 国立病院機構高崎総合医療センター

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	国立病院機構高崎総合医療センター 消化器内科	内科系診療 部長	長沼 篤

79. 国立病院機構渋川医療センター

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	国立病院機構渋川医療センター 消化器内科	医師	須賀 孝慶

80. 国立病院機構信州上田医療センター

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	国立病院機構信州上田医療センター 脳神経内科	部長	古谷 力也

81. 国立病院機構大阪医療センター

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	国立病院機構大阪医療センター 消化器内科	科長	阪森 亮太郎

82. 国立病院機構大分医療センター

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	国立病院機構大分医療センター 消化器内科	部長	山下 勉

83. 国立病院機構南和歌山医療センター

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	国立病院機構南和歌山医療センター 内科	医師	小原 俊央

84. 国立病院機構名古屋医療センター

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	国立病院機構名古屋医療センター 地域医療連携・患者支援センター	部長	島田 昌明

85. 北里大学病院

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	北里大学病院 小児科	教授	石倉 健司
研究責任者	学校法人北里研究所 北里大学大学院医療系研究科 臨床遺伝医学	教授	高田 史男

86. 公益財団法人大原記念倉敷中央医療機構 倉敷中央病院

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	倉敷中央病院 小児科	部長	綾 邦彦
研究責任者	倉敷中央病院 消化器内科	部長	下立雄一

87. 高知大学医学部

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	高知大学医学部 老年病・循環器内科学	講師	久保 亨

88. 熊本大学

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	熊本大学大学院生命科学研究部 循環器内科学	教授	辻田 賢一

89. 富山大学

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	富山大学 医学部小児科	講師	廣野 恵一

90. 国際医療福祉大学

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	●国際医療福祉大学 循環器内科学	教授	田村 雄一

研究責任者	国際医療福祉大学三田病院 脳神経内科	教授	岩田信恵
-------	--------------------	----	------

91. 大阪急性期・総合医療センター

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	大阪急性期・総合医療センター 心臓内科	主任部長	浅井 光俊

92. 国立病院機構千葉東病院

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	国立病院機構千葉東病院 統括診療部	統括診療部長	今澤 俊之

93. 大阪医科薬科大学

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	大阪医科薬科大学 小児科学	教授	芦田 明

94. 浜松医科大学

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	浜松医科大学 医学部附属病院小児科	診療助教	北形 綾一
研究責任者	浜松医科大学 医化学講座	教授	才津 浩智
研究責任者	浜松医科大学 内科学第二講座	准教授	川田 一仁

95. 埼玉医科大学病院

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	埼玉医科大学病院 眼科	教授	篠田 啓

96. 京都府立医科大学大学院

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	京都府立医科大学大学院 脳神経内科学	准教授	笠井 高士

97. 一宮市立市民病院

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	一宮市立市民病院 脳神経内科	部長	田村 拓也

98. 奈良県立医科大学

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	奈良県立医科大学 循環器内科	教授	彦惣 俊吾
研究責任者	奈良県立医科大学 脳神経内科学	教授	杉江 和馬
研究責任者	奈良県立医科大学 小児科学	教授	野上 恵嗣

99. 焼津市立総合病院

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	焼津市立総合病院 脳神経内科	焼津市立総合病院副院長兼脳神経内科科長	酒井 直樹

100. 国立病院機構兵庫中央病院

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	国立病院機構兵庫中央病院 脳神経内科	副院長	二村 直伸

101. 筑波大学

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	筑波大学 医学医療系	准教授	鈴木 寿人

102. 藤田医科大学

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	藤田医科大学 医科学研究センター・分子遺伝学研究部門	教授	倉橋 浩樹

103. 日本医科大学付属病院

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	日本医科大学付属病院 リウマチ・膠原病内科	教授	桑名 正隆

104. 東京科学大学

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	東京科学大学 高等研究府免疫・分子医学	特別教授	森尾 友宏
研究責任者	東京科学大学 病院遺伝子診療科	講師	江花 有亮

105. 旭川医科大学

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	旭川医科大学 病院遺伝子診療カウンセリング室	教授	蒔田 芳男

106. 長崎大学

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	長崎大学 原爆後障害医療研究所	教授	吉浦 孝一郎
研究責任者	長崎大学大学院医歯薬学総合研究科 循環器内科学	准教授	河野 浩章
研究責任者	長崎大学病院 リウマチ・膠原病内科	教授	川上 純

107. 佐世保市総合医療センター

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	佐世保市総合医療センター 小児科	医長	江崎 裕幸

108. 兵庫県立加古川医療センター

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	兵庫県立加古川医療センター 脳神経内科	部長	奥田 志保

109. 金沢医科大学

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	金沢医科大学 血液免疫内科学	臨床教授	川野 充弘

110. 神奈川県立こども医療センター

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	神奈川県立こども医療センター 遺伝科	科長	黒田 友紀子

111. 姫路赤十字病院

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	姫路赤十字病院 小児科	副部長	神吉 直宙

112. 関西医大附属病院

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	関西医大附属病院 小児科	教授	金子一成

113. 鳥取大学医学部附属病院

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	鳥取大学医学部附属病院 小児科	医員	坂口真弓
研究責任者	鳥取大学 脳神経内科	教授	花島 律子

114. 大分赤十字病院

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	大分赤十字病院 腎臓内科	部長	内田英司

115. 大分県立病院

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	大分県立病院 小児科	副部長	塩穴真一

116. 自治医科大学附属さいたま医療センター

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	自治医科大学附属さいたま医療センター 小児科	講師	菅原大輔

117. 山形大学医学部附属病院

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	山形大学医学部附属病院 第一内科	教授	渡辺昌文

118. みやぎ県南中核病院

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	みやぎ県南中核病院 消化器内科	部長	平本圭一郎

119. 岩手県立磐井病院

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	岩手県立磐井病院 消化器内科	医師	阿部出

120. 気仙沼市立病院

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	気仙沼市立病院 内科	副院長	星達也

121. 京都第一赤十字病院

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	京都第一赤十字病院 消化器内科	医長	田中信

122. 京都第二赤十字病院

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	京都第二赤十字病院 消化器内科	医長	堀田祐馬

123. 医療法人潤愛会鮫島病院

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	医療法人潤愛会鮫島病院 内科	部長	西俣伸亮

124. 総合南東北病院

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	総合南東北病院 消化器内科	科長	横山直信
研究責任者	総合南東北病院 外科 遺伝診療部	医長	河村英恭

125. 大崎市民病院

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	大崎市民病院 消化器内科	副科長	小野寺基之

126. 東北医科薬科大学

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	東北医科薬科大学 消化器内科	准教授	遠藤克哉

127. 福岡大学筑紫病院

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	福岡大学筑紫病院 炎症性腸疾患センター	講師	高津 典孝

128. 香川大学医学部附属病院

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	香川大学医学部附属病院 循環器内科	教授	南野 哲男

129. 東京都立北療育医療センター

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	東京都立北療育医療センター 脳神経内科	医長	大迫 美穂

130. 牛久愛和総合病院

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	牛久愛和総合病院 脳神経内科	部長	中嶋 秀樹

131. 栗原市立栗原中央病院

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	栗原市立栗原中央病院 内科	医師	半田 智之

132. 関西医科大学総合医療センター

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	関西医科大学総合医療センター 脳神経内科	診療教授	近藤 誉之

133. 東邦大学医療センター大橋病院

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	東邦大学医療センター大橋病院 循環器内科	講師	池田 長生

134. 静岡赤十字病院

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	静岡赤十字病院 脳神経内科	部長	芹澤 正博

135. 東邦大学

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	東邦大学医学部 内科学講座 神経内科学分野	教授	狩野 修

136. 兵庫県立尼崎総合医療センター

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	兵庫県立尼崎総合医療センター 脳神経内科	医師	松本 明香

137. 名古屋掖済会病院

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	名古屋掖済会病院 脳神経内科	診療部長	馬淵 直紀

138. 広島大学

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	●広島大学 大学院医系科学研究科 小児科学	教授	岡田 賢

139.岩手医科大学

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	岩手医科大学 小児科学講座	特任教授	石川 健

140.宮城県立こども病院

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	宮城県立こども病院 総合診療科・腎臓内科	科長	稲垣 徹史

141.茨城県立こども病院

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	茨城県立こども病院 小児総合診療科・消化器 肝臓科	医長	齊藤 博大

142.済生会横浜市東部病院

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	済生会横浜市東部病院 小児肝臓消化器科	専門部長	乾 あやの

143.松波総合病院

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	松波総合病院 外科	理事長	松波 英寿

144.国立病院機構三重病院

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	三重病院 小児科	医師	中村 知美

145.東京通信病院

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	東京通信病院神経内科	医師	杉山 雄亮

146.飯塚病院

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	飯塚病院 脳神経内科	医長	吉村 基

147. JCHO 仙台病院

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	JCHO 仙台病院 消化器科	医師	菱沼 佳純

148. 岩手県立胆沢病院

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	岩手県立胆沢病院 消化器内科	第 3 消化器 内科長	千葉 宏文

149. 岩手県立中央病院

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	岩手県立中央病院 消化器内科	医師	幕内 大貴

150. 岩手県立中部病院

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	岩手県立中部病院 消化器内科	医長	矢野 恒太

151. 鹿児島大学病院

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	鹿児島大学病院 消化器内科	准教授	上村 修司

152. 帯広第一病院

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	帯広第一病院 消化器内科	部長	高橋 隆宏

153. 東北労災病院

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	東北労災病院 消化器内科	部長	白木 学

154. JA 福島厚生連 白河厚生総合病院

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	JA 福島厚生連 白河厚生総合病院 第一内科	科長	佐々木 敦宏

155. 八戸市立市民病院

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	八戸市立市民病院 消化器内科	医長	大山 秀晃

156. 千葉県済生会習志野病院

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	千葉県済生会習志野病院 呼吸器内科	副院長・肺 高血圧症セ ンター長	田邊 信宏

157. 済生会熊本病院

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	済生会熊本病院 循環器内科	部長	古山 准二郎

158. 脳神経内科千葉

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	脳神経内科千葉	所長	篠遠 仁

159. 市立四日市病院

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	市立四日市病院 小児科	部長	牛嶋 克実

160. 大船中央病院

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	大船中央病院 消化器・IBD センター	光学診療部 長	吉田 篤史

III. 難病ゲノムデータ利活用システムの機能検証にのみ参加する共同研究機関

1. アステラス製薬株式会社 *

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	デジタル X リサーチ X	ヘッド	角山和久

* アステラス製薬株式会社医学系研究倫理審査委員会で個別審査

2. 田辺三菱製薬株式会社 *

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	創薬本部創薬基盤研究所	所長	小口 泰

* 三菱ケミカルグループ株式会社 ヒト組織研究等 倫理審査委員会で個別審査

3. 株式会社 iLAC *

役割	所属	役職	氏名
研究責任者	株式会社 iLAC	取締役・最高科学責任者	入江 新司

* 株式会社 iLAC 生命倫理審査委員会で個別審査

研究に関するお知らせ

国立健康危機管理研究機構は、「人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針」に則り、以下の臨床研究を実施しています。病態解明や新規治療法の開発を推進するために皆様からご提供いただいた臨床情報と生体試料を「難病のゲノム医療推進に向けた全ゲノム解析基盤に関する先行的研究開発」（以下、本研究）で活用させていただいています。試料・情報が本研究に用いられることについてご了承ください。ご了承くださいない場合には研究対象としませんので、下記のお問合せ先にお申し出ください。ご了承くださいない場合にも、いかなる不利益も受けることはありませんので、ご安心ください。

■研究課題名：難病のゲノム医療推進に向けた全ゲノム解析基盤に関する先行的研究開発

■研究目的・方法

本研究では研究組織（表 1）で保有する難病患者検体を国立健康危機管理研究機構に集約します。集約した生体試料はバイオバンクに保管し、今後研究者が実施する研究に活用されます。また、収集した DNA 検体は全ゲノム配列解析を実施し、ゲノム情報として臨床情報とともにデータベースに保管され今後の研究に活用されます。試料や情報は誰のものかわからない様に匿名化した上で国立健康危機管理研究機構に提供されます。個人ごとの臨床情報やゲノム情報は研究者に限定して公開され、研究機関の実態、研究計画、個人情報の保護・取扱体制などについて審査を経たうえで、その研究機関に提供されます。遺伝子の頻度など特定の個人の同定に結びつかない情報は公開データベースに登録されます。全ゲノム配列解析はタカラバイオ株式会社、株式会社理研ジェネシス、Genomedia 株式会社、一般社団法人トランスクリプトミクス研究会に委託していますが、DNA 試料は個人が特定できないように匿名化された状態で渡され、解析の結果余った試料は破棄または国立健康危機管理研究機構に返却され委託内容以外の目的で使われることはありません。本研究では蓄積した情報を研究開発のために利用を希望する研究機関や企業にゲノム情報と臨床情報を提供するためのシステム（以下、本システム）を開発しています。本システムの機能の検証を表 2 に示す共同研究機関と実施します。システムの機能検証においては提供いただいたゲノム情報や臨床情報が提供されますが、匿名化の処理を行いますので、氏名や住所など個人を直接同定できるような仕方では提供されません。

■研究の期間

令和 2 年度～令和 8 年度

■研究の対象となる方

国が指定する「指定難病」のみならず、発病の要因が明らかでなく治療方法が確立しておらず、希少で長期の療養を必要とする病気の方、診断がついておらず全ゲノム解析等を実施すること

が適切だと判断される方やその血縁者（ご両親やきょうだい、お子さんなど）の方

■ご協力頂く内容

提供いただいた血液から抽出した DNA を研究に使用させていただきます。使用に際しては、政府が定めた倫理指針に則って個人情報を厳重に保護し、研究結果の発表に際しても、個人が特定されない形で行います。

■研究組織

表 1、表 2 参照

■研究計画書等の入手・閲覧方法・手続き等

ご希望により、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、この研究の計画書や研究の方法に関する資料をご覧いただくことや文書でお渡しすることができます。ご希望される方は、どうぞ上記のお問合せ先にお申し出ください。

■研究資金および利益相反に関して

本研究は以下の研究資金で実施します。

国立研究開発法人日本医療研究開発機構 難治性疾患実用化研究事業

開発代表者：国立健康危機管理研究機構 理事長総長 総長 国土 典宏

研究期間：令和 2 年度～令和 8 年度

利益相反の状況については国立健康危機管理研究機構利益相反マネジメント委員会に報告し、その指示を受けて適切に管理しています。

■本研究全体の研究代表者

国立健康危機管理研究機構

理事長 国土 典宏

■お問い合わせ先

国立健康危機管理研究機構

所属・役職：ゲノム医科学プロジェクト・プロジェクト長

氏名：徳永 勝士

電話番号：03-3202-7181（代表） 内線：2272

受付日時：月～金 午前 10 時～午後 5 時

メールアドレス：tokunaga.ka@jihs.go.jp

<表1>

【研究分担機関】

実施機関名	研究開発担当者所属・役職	研究責任者
国立研究開発法人国立精神・神経医療研究センター	理事長特任補佐・名誉理事長	水澤 英洋
慶應義塾大学	臨床遺伝学センター・教授	小崎 健次郎
国立大学法人東京大学	プレジジョンメディシン神経学 特任准教授	三井 純
国立研究開発法人国立精神・神経医療研究センター	神経研究所 疾病研究第一部・部長	西野 一三
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 分子細胞生物学研究部・名誉分子細胞生物学研究部長	岩田 岳
学校法人愛知医科大学	学長	祖父江 元
国立大学法人東京大学	医学部附属病院 脳神経内科 教授	戸田 達史
国立大学法人大阪大学	大学院医学系研究科循環器内科学・特任准教授（常勤）	朝野 仁裕
国立研究開発法人国立成育医療研究センター	研究所 ゲノム医療研究部 部長	要 匡
公立大学法人横浜市立大学	大学院医学研究科 遺伝学 教授	松本 直通
国立大学法人京都大学	大学院医学研究科 腫瘍生物学 教授	小川 誠司
国立大学法人東海国立大学機構	名古屋大学 環境医学研究所 教授	荻 朋男
国立大学法人京都大学	大学院医学研究科附属ゲノム医学センター 教授	松田 文彦
学校法人聖マリアンナ医科大学	脳神経内科学・主任教授	山野 嘉久
東京大学医学部附属病院	先端循環器医科学講座 特任教授	小室 一成
国立大学法人東北大学	大学院医学系研究科・講師	角田 洋一
国立大学法人神戸大学	大学院医学研究科内科系講座小児科学分野・教授	野津 寛大
独立行政法人国立病院機構長崎医療センター	臨床研究センター・客員研究員	中村 稔
学校法人国際医療福祉大学	医学部循環器内科学 教授	田村 雄一
国立研究開発法人国立循環器病研究センター	ゲノム医療支援部 遺伝情報管理室長	宮下 洋平
国立大学法人北海道大学 北海道大学病院	病院長	渥美 達也
広島大学	大学院医系科学研究科 小児科学	岡田 賢

【共同研究機関】

実施機関名	研究開発担当者所属・役職	研究責任者
愛仁会高槻病院	小児科 医員	石河 慎也
愛知県医療療育総合センター中央病	小児内科・遺伝診療科 部長	稲葉 美枝

院		
愛知県医療療育総合センター中央病院	小児神経科	丸山 幸一
あいち小児保健医療総合センター	腎臓科 副センター長	藤田 直也
旭川医科大学	病院遺伝子診療カウンセリング室 教授	蒔田 芳男
国立病院機構旭川医療センター	臨床研究部 遺伝子研究室長	横浜 吏郎
国立病院機構旭川医療センター	脳神経内科・臨床研究部 部長・臨床研究部長	片山 隆行
飯塚病院	脳神経内科 医長	吉村 基
一宮市立市民病院	脳神経内科 部長	田村 拓也
茨城県立こども病院	小児総合診療科・消化器肝臓科	齊藤 博大
岩手医科大学	小児科学講座・特任教授	石川 健
岩手県立胆沢病院	消化器内科 第3消化器内科長	千葉 宏文
岩手県立磐井病院	消化器内科 医師	阿部 出
岩手県立中央病院	消化器内科 医師	幕内 大貴
岩手県立中部病院	消化器内科 医長	矢野 恒太
国立病院機構嬉野医療センター	消化器肝臓内科 医長	有尾 啓介
国立病院機構愛媛医療センター	消化器内科 医師	廣岡 可奈
愛媛県立中央病院	小児科 医監部長	永井 功造
愛媛大学	大学院医学系研究科地域医療・総合診療学講座	阿部 雅則
愛媛大学大学院医学系研究科	小児科学講座 教授	江口 真理子
愛媛大学大学院医学系研究科	循環器・呼吸器・腎高血圧内科学講座 教授	山口 修
牛久愛和総合病院	脳神経内科 部長	中嶋 秀樹
国立病院機構大分医療センター	消化器内科 部長	山下 勉
大分県立病院	小児科 副部長	塩穴 真一
大分赤十字病院	腎臓内科 部長	内田 英司
大阪医科薬科大学	小児科学 教授	芦田 明
国立病院機構大阪医療センター	消化器内科 科長	阪森 亮太郎
大阪急性期・総合医療センター	心臓内科・主任部長	浅井 光俊
大阪市立総合医療センター	小児代謝内分泌・腎臓内科 担当部長	藤丸 季可
大阪母子医療センター	腎・代謝科 副部長	山村 なつみ
大崎市民病院	消化器内科 副科長	小野寺 基之
大船中央病院	消化器・IBDセンター光学診療部長	吉田 篤史
国立病院機構岡山医療センター	消化器内科 医長	万波 智彦
岡山大学	脳神経内科 教授	石浦 浩之

岡山大学病院	光学医療診療部	松本 和幸
帯広第一病院	消化器内科 部長	高橋 隆宏
独立行政法人国立病院機構 沖縄病院	脳神経内科 医長	藤崎 なつみ
鹿児島大学病院	消化器内科 准教授	上村 修司
香川大学医学部附属病院	循環器内科 教授	南野 哲男
神奈川県立こども医療センター	遺伝科 科長	黒田 友紀子
国立病院機構 金沢医療センター	教育研修部 部長	太田 和秀
国立病院機構 金沢医療センター	消化器内科 医長	小村 卓也
金沢医科大学	血液免疫内科学 臨床教授	川野 充弘
金沢大学附属病院	小児科 助教	藤木 俊寛
学校法人川崎学園 川崎医療福祉大学 川崎医科大学附属病院	医療福祉学部 医療福祉学科／病院長付 特任教授／ 特任副部長	升野 光雄
関西医大附属病院	小児科 教授	金子 一成
関西医科大学総合医療センター	脳神経内科 診療教授	近藤 誉之
北里大学病院	小児科 教授	石倉 健司
学校法人北里研究所	北里大学大学院医療系研究科 臨床遺伝医学 教授	高田 史男
岐阜大学大学院医学系研究科	脳神経内科学分野 教授	下畑 亨良
国立病院機構九州医療センター	消化器肝臓内科 医長	國府島 庸之
国立病院機構九州がんセンター	消化器・肝胆膵内科 部長／統括診療部長	杉本 理恵
九州大学病院	消化器内科 教授	北園 孝成
国立大学法人九州大学	大学院医学研究院 神経内科学 教授	磯部 紀子
国立大学法人九州大学	大学院医学研究院成長発達医学分野 准教授	酒井 康成
国立大学法人九州大学	大学院医学研究院 眼科学 准教授	村上 祐介
九州大学大学院 医学研究院	循環器内科学 教授	阿部 弘太郎
国立病院機構京都医療センター	消化器肝臓内科 医長	岩本 諭
国立大学法人京都大学	大学院医学研究科 発達小児科学 教授	滝田 順子
国立大学法人京都大学	大学院医学研究科 呼吸不全先進医療講座 特定准教授	半田 知宏
京都大学大学院医学研究科	大学院医学研究科消化器内科学講座 病院講師	塩川 雅広
京都第一赤十字病院	消化器内科 医長	田中 信
京都第二赤十字病院	消化器内科 医長	堀田 祐馬
京都府立医科大学大学院	脳神経内科学 准教授	笠井 高士
杏林大学医学部附属病院	消化器内科 教授	久松 理一
杏林大学医学部	循環器内科学 学内講師	伊波 巧

近畿大学	医学部眼科学教室 准教授	國吉 一樹
国立病院機構熊本医療センター	消化器内科 部長	杉 和洋
熊本大学大学院生命科学研究部	循環器内科学 教授	辻田 賢一
熊本病院	循環器内科 部長	古山 准二郎
公益財団法人大原記念倉敷中央医療機構 倉敷中央病院	小児科 部長	綾 邦彦
公益財団法人大原記念倉敷中央医療機構 倉敷中央病院	消化器内科 部長	下立 雄一
栗原市立栗原中央病院	内科 医師	半田 智之
久留米大学病院	小児科学講座 教授	渡邊 順子
久留米大学病院	小児科学講座 講師	田中 征治
呉医療センター	脳神経内科 医長	倉重 毅志
呉医療センター	消化器内科 科長	高木 慎太郎
群馬大学医学部附属病院	遺伝子診療部 教授	秦 健一郎
群馬大学医学部附属病院	血液内科 講師	小川 孔幸
気仙沼市立病院	内科 副院長	星 達也
高知大学医学部	老年病・循環器内科学 講師	久保 亨
神戸大学医学部附属病院	循環器内科 助教	谷口 悠
国際医療福祉大学三田病院	脳神経内科 教授	岩田 信恵
埼玉医科大学病院	眼科 教授	篠田 啓
埼玉県立小児医療センター	消化器・肝臓科 医長	南部 隆亮
埼玉県立小児医療センター	腎臓科 科長兼副部長	藤永 周一郎
国立大学法人佐賀大学	医学部小児科 助教	岡 政史
国立大学法人佐賀大学	循環器内科 教授	野出 孝一
佐賀大学医学部附属病院	脳神経内科 教授	小池 春樹
佐世保市総合医療センター	小児科 医長	江崎 裕幸
札幌医科大学附属病院	消化器内科 教授	仲瀬 裕志
札幌医科大学	医学部遺伝医学 教授	櫻井 晃洋
札幌医科大学	医学部小児科学講座 助教	長岡 由修
産業医科大学	神経内科学講座 教授	足立 弘明
学校法人産業医科大学	眼科学教室 教授	近藤 寛之
JCHO 仙台病院	消化器科 医師	菱沼 佳純
JA 福島厚生連 白河厚生総合病院	第一内科 科長	佐々木 敦宏
滋賀医科大学	小児科学講座 講師	澤井 俊宏

静岡赤十字病院	脳神経内科 部長	芹澤 正博
自治医科大学	小児科学 教授	小坂 仁
自治医科大学附属さいたま医療センター	小児科 講師	菅原 大輔
国立病院機構渋川医療センター	消化器内科 医師	須賀 孝慶
医療法人潤愛会鮫島病院	内科 部長	西俣 伸亮
順天堂大学医学部附属順天堂医院	小児科・思春期科 前任准教授	工藤 孝広
順天堂大学医学部附属練馬病院	小児科 助教	宮野 洋希
昭和大学	医学部 教授	加藤 光広
昭和大学	医学部 小児科学講座 教授	安達 昌功
市立四日市病院	小児科 部長	牛嶋 克実
国立病院機構信州上田医療センター	脳神経内科 部長	古谷 力也
信州大学医学部	内科学第三教室 教授	関島 良樹
聖路加国際病院	小児科 医長	長谷川 大輔
聖隷浜松病院	小児腎臓科 部長	山本 雅紀
総合南東北病院	消化器内科 科長	横山 直信
総合南東北病院	外科 遺伝診療部 医長	河村 英恭
千葉県済生会習志野病院	呼吸器内科 副院長・肺高血圧症センター長	田邊 信宏
国立病院機構高崎総合医療センター	消化器内科 内科系診療部長	長沼 篤
国立大学法人千葉大学	大学院医学研究院眼科学	秋葉 龍太朗
千葉大学医学部附属病院	遺伝子診療部 部長	尾内 善広
国立病院機構千葉東病院	統括診療部 統括診療部長	今澤 俊之
筑波大学	医学医療系 准教授	鈴木 寿人
帝京大学	脳神経内科 主任教授	小林 俊輔
帝京大学医学部	内科学講座 教授	田中 篤
東京科学大学	高等研究府 免疫・分子医学 特別教授	森尾 友宏
東京科学大学	遺伝子診療科 講師	江花 有亮
東京慈恵会医科大学	眼科学講座 准教授	林 孝彰
東京女子医科大学	医学部 教授	山本 俊至
東京女子医科大学	腎臓小児科 准教授	三浦 健一郎
東京大学医学部附属病院	小児科 教授	加藤 元博
国立大学法人東京大学	医学部附属病院小児科 准教授	張田豊
国立大学法人東京大学	医科学研究所造血病態制御学分野 教授	南谷 泰仁
国立大学法人東京大学	医学系研究科内科学専攻アレルギー・リウマチ学	藤尾 圭志
東京都立小児総合医療センター	腎臓・リウマチ膠原病科 部長	幡谷 浩史

東京通信病院	神経内科	杉山 雄亮
東京都立北療育医療センター	脳神経内科 医長	大迫 美穂
東北医科薬科大学	消化器内科 准教授	遠藤 克哉
東北労災病院	消化器内科 部長	白木 学
国立大学法人徳島大学	大学院医歯薬学研究部臨床神経科学分野 教授	和泉 唯信
国立大学法人徳島大学	小児科・教授	漆原 真樹
鳥取大学医学部附属病院	小児科 医員	坂口 真弓
鳥取大学	脳神経内科 教授	花島 律子
東邦大学	医学部 内科学講座 神経内科学分野 教授	狩野 修
東邦大学医療センター大橋病院	循環器内科 講師	池田 長生
富山大学	医学部小児科 講師	廣野 恵一
長崎大学	原爆後障害医療研究所 教授	吉浦 孝一郎
長崎大学	大学院医歯薬学総合研究科 循環器内科学 准教授	河野 浩章
国立大学法人 長崎大学病院	リウマチ・膠原病内科	川上 純
国立病院機構名古屋医療センター	地域医療連携・患者支援センター 部長	島田 昌明
公立大学法人 名古屋市立大学	大学院医学研究科新生児・小児医学分野 教授	齋藤 伸治
名古屋掖済会病院	脳神経内科 診療部長	馬淵 直紀
名古屋大学大学院医学系研究科	小児科学 教授	高橋 義行
名古屋大学医学部附属病院	循環器内科 病院助教	足立 史郎
奈良県立医科大学	循環器内科 教授	彦惣 俊吾
奈良県立医科大学	脳神経内科学 教授	杉江 和馬
奈良県立医科大学	小児科 教授	野上 恵嗣
新潟大学	医歯学総合病院 教授	池内 健
日本医科大学附属病院	リウマチ・膠原病内科 教授	桑名 正隆
日本赤十字社愛知医療センター名古屋第二病院	小児腎臓科 部長	後藤 芳充
脳神経内科千葉	脳神経内科 所長	篠遠 仁
八戸市立市民病院	消化器内科 医長	大山 秀晃
浜松医科大学	医学部附属病院小児科 診療助教	北形 綾一
浜松医科大学	医化学講座 教授	才津 浩智
浜松医科大学	内科学第二講座 准教授	川田 一仁
姫路赤十字病院	小児科 副部長	神吉 直宙
兵庫県立こども病院	腎臓内科 部長	貝藤 裕史
国立病院機構兵庫中央病院	脳神経内科 副院長	二村 直伸
兵庫県立尼崎総合医療センター	脳神経内科 医師	松本 明香
兵庫県立加古川医療センター	脳神経内科 部長	奥田 志保
国立大学法人弘前大学	眼科学講座 教授	上野 真治

福岡市立こども病院	腎疾患科 科長	郭 義胤
福岡大学筑紫病院	炎症性腸疾患センター 講師	高津 典孝
福島県立医科大学	小児科学講座 教授	郷 勇人
藤田医科大学	医科学研究センター・分子遺伝学研究部門教授	倉橋 浩樹
国立病院機構北海道医療センター	小児科 医長	荒木 義則
国立大学法人北海道大学	大学院医学研究院 教授	矢部 一郎
国立大学法人北海道大学	北海道大学病院・病院長	渥美 達也
北海道大学病院	小児科 診療講師	岡本 孝之
北海道大学病院	臨床遺伝子診療部 教授・部長	山田 崇弘
北海道大学病院	呼吸器内科 特任教授	辻野 一三
松波総合病院	外科 理事長	松波 英寿
国立病院機構まつもと医療センター	消化器内科 医師	古田 清
三重大学医学部附属病院	小児科 教授	平山 雅浩
三重大学医学部附属病院	臨床研修・キャリア支援部 教授	岡本 隆二
国立病院機構三重病院	小児科 医師	中村 知美
国立病院機構南和歌山医療センター	内科 医師	小原 俊央
みやぎ県南中核病院	消化器内科 部長	平本 圭一郎
宮城県立こども病院	総合診療科・消化器科 副院長・科長	虻川 大樹
宮城県立こども病院	総合診療科・腎臓内科 科長	稲垣 徹史
宮崎大学医学部附属病院	脳神経内科 助教	杉山 崇史
国立大学法人宮崎大学	医学部附属病院 内科学講座循環器・腎臓内科学分野 教授	海北 幸一
焼津市立総合病院	脳神経内科 焼津市立総合病院副院長兼脳神経内科科長	酒井 直樹
山形大学医学部附属病院	第一内科 教授	渡辺 昌文
山梨大学医学部附属病院	小児科遺伝子疾患診療センター 特任准教授	矢ヶ崎 英晃
済生会横浜市東部病院	小児肝臓消化器科 専門部長	乾 あやの
公立大学法人横浜市立大学	大学院医学研究科神経内科学・脳卒中医学 教授	田中 章景
横浜市立大学付属市民総合センター	小児科 指導診療医	神垣 佑
琉球大学病院	琉球大学大学院医学研究科育成医学（小児科）講座 教授	中西 浩一
和歌山県立医科大学	小児科 講師	島 友子

<表 2 >

【共同研究機関】

実施機関名	研究開発担当者所属・役職	研究責任者
-------	--------------	-------

アステラス製薬株式会社	デジタル X リサーチ X ヘッド	角山 和久
田辺三菱製薬株式会社	創薬本部創薬基盤研究所 所長	小口 泰
株式会社 iLAC	取締役、最高科学責任者	入江 新司

研究実施許可書

西野 一三 殿

国立研究開発法人
国立精神・神経医療研究センター 理事長
(押印省略)

下記の研究について、当センターでの実施を許可します。

記

研究課題名	難病のゲノム医療推進に向けた全ゲノム解析基盤に関する先行的研究開発
研究代表者	國土 典宏 (国立国際医療研究センター 理事長)
研究責任者	西野 一三 (神経研究所 疾病研究第一部)

2025 年 9 月 5 日

研究実施許可依頼書

国立研究開発法人
国立精神・神経医療研究センター 理事長 殿

神経研究所 疾病研究第一部
西野 一三

下記のとおり判定を得ましたので、添付資料とともに研究実施の許可を依頼いたします。

記

研究課題名	難病のゲノム医療推進に向けた全ゲノム解析基盤に関する先行的研究開発
研究代表者	國土 典宏 (国立国際医療研究センター 理事長)
研究責任者	西野 一三 (神経研究所 疾病研究第一部)
倫理審査委員会名	国立健康危機管理研究機構倫理審査委員会
申請区分	<input type="checkbox"/> 新規 <input checked="" type="checkbox"/> 変更
審査日	2025 年 8 月 27 日
審査結果	承認
備考	