

日本眼科学会が主導する  
多施設共同眼科疾患ゲノム解析研究

第2版 2021年10月

## I. 概要追加

|   |  |
|---|--|
| <p>1. 研究の実施体制<br/>(京都大学内の研究組織、研究者の所属・職名・氏名)</p> <p>※学外の共同研究機関はⅢ.に記入</p>                                   | <p>京都大学大学院医学研究科眼科学 特定講師 三宅正裕<br/>         京都大学大学院医学研究科眼科学 教授 辻川明孝<br/>         京都大学大学院医学研究科眼科学 大学院生 中野絵梨<br/>         京都大学大学院医学研究科眼科学 大学院生 森雄貴<br/>         京都大学医学部附属ゲノム医学センター 教授 松田文彦<br/>         京都大学附属ゲノム医学センター 教授 山田亮<br/>         京都大学学際融合教育研究推進センター スーパーグローバルコース<br/>         医学生命系ユニット 特定教授 長崎正朗<br/>         京都大学学際融合教育研究推進センター スーパーグローバルコース<br/>         医学生命系ユニット 特定講師 高橋めい子</p>  |
| <p>2. 本解析における個人情報管理者・職・氏名</p>   | <p>京都大学大学院医学研究科眼科学 特定准教授 池田華子</p>  |
| <p>3. 対象とする疾患名</p>  | <p>眼科領域の多因子疾患(加齢黄斑変性・緑内障・強度近視・中心性漿液性脈絡網膜症・斜視・黄斑円孔等)及び健常対照</p>  |
| <p>4. 対象とする遺伝子名<br/>(個々の遺伝子について概説し、対象疾患との関係がどの程度明らかになっているかを記載する。遺伝子数が膨大な時は代表例のみあげ説明する)</p>                | <p>ヒト全ゲノムあるいは全エキソンを対象としたシークエンシングやゲノムスキャンを行い、ゲノム配列を解析する。また網羅的に測定された遺伝子の精度評価のために、サンガー法によるシークエンシング等による遺伝子型測定を行うことがある。</p> <p>ヒトゲノム配列情報、及び遺伝子の定義は頻繁に変更されているのが現状である。汎用性が高い普遍的なデータセットを作成するために特定の遺伝子は対象には設定せず、原則として網羅的なゲノムデータを測定する。患者用同意文書にはその旨を平易な表現で記すこととする。</p>  |
| <p>5. 提供者を選ぶ方針<br/>(合理的に選択していることが分かる具体的な方法、提供者が疾患や薬剤反応性異常を有する場合等は、病名又はそれに相当する状態像の告知方法等)<br/>* 別紙記載でも可</p> | <p>■ ①診断が確定している患者<br/>(眼科領域の多因子疾患及びメンデル遺伝疾患)</p> <p><input type="checkbox"/> ②罹患が疑われる患者<br/>( )</p> <p><input type="checkbox"/> ③親族<br/>( )</p> <p>■ ④コントロール<br/>(眼科医師による診察により網膜や視神経に異常所見を認めないと判断されたものを対象とする)</p> <p><input type="checkbox"/> ⑤その他<br/>( )</p>   |
| <p>6. 研究の意義、目的</p>  | <p>近年の遺伝子研究の発展は目覚ましい。かつては解析手法も限られていたために限られた疾患でのみ遺伝子研究がなされてきたが、precision medicine が科学技術・イノベーションの重要テーマに掲げられているように、遺伝子解析の対象は全疾患領域に拡大し、あらゆる疾患に対して遺伝素因と環境素因の関係を明らかにする試みが行われている。</p> <p>眼科領域でも同様に大規模解析の潮流があるが、単一の施設で収集可能な検体数には限界があり、このため解析の精度も限られる。今後遺伝子研究を precision medicine へと繋げていくには、日本全国の施設が連携して検体を収集し、大規模な解析を実施していくことが必須である。</p> <p>本研究では、日本眼科学会主導で、京都大学・東北大学を拠点として全国の協力施設からサンプル及び臨床データを収集し、DNA 抽出及びゲノムスキャンを実施する。これらのデータは日本眼科学会の戦略企画</p> |

|  |   |
|--|---|
|  | <p>第二委員会に設置されたゲノム委員会で管理され、利用を希望する研究機関に対して、倫理審査で承認されていることを条件に共有される。その他、資金に応じてゲノムシーケンスや他のオミクス解析を行い、同様の条件でデータ共有される。</p> <p>得られたデータは、症例と対照の遺伝子型を比較することにより疾患に関連する遺伝子を同定する関連解析や、臨床・ゲノムデータを用いて眼科検査値に関する遺伝要因を同定する quantitative trait loci (QTL)解析等に用いられる。</p>   |
| 7. 方法<br><br>(検出感度が予想できる場合は記載すること)   | <p>遺伝子解析は、京都大学もしくは東北大学で実施、または、受託解析業者に依頼する。データ解析は京都大学眼科、京都大学ゲノム医学センター、東北大学で行う。収集した臨床・ゲノムデータは、京都大学で保管され、日本眼科学会ゲノム委員会が管理を行う。</p> <p>日本眼科学会ゲノム委員会を通して利用希望があった際には、日本眼科学会ゲノム委員会が承認した範囲で、保管しているデータ等を当該機関へ提供する。これにあたっては、当該機関が本研究の参加施設となる事が必要であり、倫理審査(変更申請)を行う。</p>  |
| 8. 期間  | <p>開始: <input checked="" type="checkbox"/>①承認日より<br/><input type="checkbox"/>② 年 月 日より</p> <p>終了: 2030年3月31日まで</p>  |
| 9. 予測される成果<br><br>(臨床的遺伝子診断の場合は、遺伝子診断の妥当性・有用性、感度、特異性、陽性・陰性結果の正診率などについても記載し、文献も添付することが望ましい) | <p>本研究により、眼科的な情報を備えた対照データセットを構築し、各種疾患と比較することで<u>精度の高いゲノム解析</u>の遂行が可能となり、疾患の原因解明に貢献することが期待される。新たに疾患感受性遺伝子が同定された場合、疾患の病態解析の礎となり、新規治療法の開発や precision medicine へつながっていくことが期待できる。</p>  |
| 10. 予測される危険・不利益  | <p>ヒト由来試料(末梢血)の採取は通常の臨床静脈採血と同様の方法で行われるので、それに伴う身体的・精神的不利益は小さいと考えられるが、採血時の身体的損傷・反応(まれにみられる迷走神経反射など)に対しては臨床的に適切とみなされる処置を遅滞なく行う。</p> <p>遺伝子解析結果自体による倫理的・法的・社会的不利益は匿名化・情報管理の体制(以下に説明する)により防止する。また遺伝子解析を行うことに伴う心理的不利益に対してはヒト由来試料等採取機関により相談・情報提供の機会を提供する。</p> <p>正常被験者に対して原則として診療で不必要と考えられる検査は実施せず、診療で取得された臨床情報を収集する。</p> <p>意図しない病的遺伝子変異が同定される危険性があるが、結果については患者に原則開示しないこととする。ただし、倫理的に開示が望ましいと考えられる場合は、各検体収集機関の倫理委員会と協議のうえ、判断する。</p> |
| 11. 試料の種類と量、その採取方法   | <p>&lt;種類・採取方法・量&gt;</p> <p><u>末梢血</u>:末梢静脈より5-20ml程度採血し、血中のリンパ球より高分子量DNAを抽出する。又同試料中に存在するRNAおよび、もしくは遺伝子産物を抽出する。</p> <p><u>唾液</u>:取得出来る DNA の質の観点から末梢血からの採取を優先するが、困難な場合は、唾液からのDNA採取キットを用いて抽出する場合も</p>  |

|                         |  |
|-------------------------|--|
|                         | ある。  |
| 12. 解析対象予定人数            | 対照群として 1500-2000 例。疾患は 1000 例を目安とする。   |
| 13. 解析計画に将来、追加変更が予想されるか | <input checked="" type="checkbox"/> ①予想される<br><input type="checkbox"/> ②予想されない |
| 14. 予想される(13=①)ことの概要    | 解析や実験手法の進歩に伴い、追加される可能性がある。また、解析対象人数を増加させる可能性がある。また、参加施設の追加が想定される。              |

## II. 個人情報

|   |  |
|---|--|
| 1. 当該研究で扱う個人情報<br>(個人情報の定義)   | <input type="checkbox"/> ①情報単体で特定の個人を識別することができるもの<br><br>( )<br><input checked="" type="checkbox"/> ②他の情報と照合することによって特定の個人を識別することができるもの<br>※例:「対応表」によって特定の個人を識別することができる他の情報と照合できるもの。対応表が自機関になく、他機関にある場合も該当。<br>(対応表を作成する )<br><input checked="" type="checkbox"/> ③個人識別符号が含まれるもの<br>※例:ゲノムデータ等<br>(ゲノムデータ)<br><input checked="" type="checkbox"/> ④要配慮個人情報(個人情報のうち、その取扱いに特に配慮を要する記述がふくまれるもの)<br>※診療録、レセプト、検診の結果、ゲノム情報等<br>(ゲノムデータ。診療録からの情報も収集する。 )  |
| 2. 匿名化されているもの種類<br><br>特定の個人を識別することができる記述等の全部又は一部を削除(置換含む)したもの<br>(注:特定の個人を識別することができるものとできないものの両者が含まれる) | <input type="checkbox"/> ①匿名化されているもの<br>(特定の個人を識別することができないものであって、 <u>対応表が作成されていないものに限る。</u> )<br>※匿名化されているものうち、特定の個人を識別することができないもの(上記「個人情報の定義」中の①~③が含まれないもの)であって、匿名化の際に対応表が作成されていないもの(対応表は作成されたが、研究を実施しようとするとき又は他の研究を行う機関に提供するとき既に破棄され、 <u>どの機関にも存在していない場合も含まれる。</u> )<br>※注:自機関に対応表がなくても、他機関にあれば①には該当しない。<br><input type="checkbox"/> ②匿名化されているもの(特定の個人を識別することができないものに限る。)<br>※匿名化されているものうち、特定の個人を識別することができないもの(上記「1.個人情報の定義」中の①~③が含まれないもの)<br><input checked="" type="checkbox"/> ③匿名化されているもの(どの研究対象者の試料・情報であるかが直ちに判別できないよう、加工または管理されたものに限る。)<br>※匿名化されているものうち、その記述単体で特定の研究対象者を直ちに判別できる記述等を全部取り除くような加工がなされているもの(対応表を保有する場合は対応表の適切な管理がなされている場合に限る)<br>(注:特定の個人を識別することができるものとできないものの両者が含まれる) |
| 3. 個人情報等の保護の方法  | <input checked="" type="checkbox"/> ①匿名化の方法<br>(具体的に:検体収集を実施する各研究機関で研究用 ID を付与し、以  |

|  |   |
|--|---|
|  | <p>降は研究用 ID で管理する。対応表は検体収集機関において施設の規定を遵守し、ロックのかかるコンピュータ内で厳重に保管される。）</p> <p><input type="checkbox"/>②匿名加工情報又は非識別加工情報に該当する<br/>(具体的に: )<br/>※匿名加工情報又は非識別加工情報の取扱いに関する法令上の義務を併せて遵守し、個人情報保護法等に定める匿名加工基準を満たすように、個人情報を加工した方法を具体的に記載してください。</p> <p><input type="checkbox"/>③匿名化しない場合の取扱い<br/>(具体的に: )</p> |
|--|---|

### Ⅲ. 共同研究機関

|   |   |
|---|---|
| 1. 共同研究機関<br><br>※学内の他部局はここには記載せず、I.1に記載。 | <input checked="" type="checkbox"/> ①あり<br><input type="checkbox"/> ②なし   |
| 2. あり(1=①)の場合、共同研究機関の役割                   | <input checked="" type="checkbox"/> ①試料・情報の収集および提供を行う機関である。<br><input type="checkbox"/> ②本学の試料・情報等を提供する先の機関である。<br><input checked="" type="checkbox"/> ②-1 遺伝子の解析 ( )<br><input checked="" type="checkbox"/> ②-2 データの収集と解析 ( )<br><input type="checkbox"/> ③その他(具体的に: ) |
| 3. (1=①)の場合、機関名を特定できるかどうか？                | <input checked="" type="checkbox"/> ①特定できる<br><input type="checkbox"/> ②特定できない<br><input type="checkbox"/> ③特定できるが一部できない  |
| 4. 特定できる(3=①、③)場合、共同研究機関の名称・研究者氏名         | <input checked="" type="checkbox"/> ①本学の試料・情報を提供する機関(京大からの提供先機関)<br>⇒計画書 X VI-A に詳しく記載すること<br><input checked="" type="checkbox"/> ②試料・情報の提供を行う機関(京大が提供を受ける機関)<br>⇒計画書 X VI-B に詳しく記載すること<br><br><input type="checkbox"/> ③その他<br>( )                                     |
| 5.本研究のまとめ役の機関名                            | 京都大学医学部附属病院   |

### Ⅳ..インフォームド・コンセント

|                             |  |
|-----------------------------|--|
| 1. インフォームド・コンセントのための手続き及び方法 | 対象者に対して、各研究機関のスタッフ・研究補助員・大学院生または後期研修医より、原則として対面にて、別添の説明文書を用いて説明を行う。説明及び同意文書を読むことが出来ない場合や麻痺等により同意の署名が出来ない場合は、本研究の実施に携わらない者による代筆も可とする。   |
| 2. 遺伝子解析対象者等に渡す説明文書、同意文書    | <input checked="" type="checkbox"/> ①別添<br><input type="checkbox"/> ②(中心となる)他の研究機関作製の説明文書・同意書を別添   |
| 3. 説明文書の記載事項                | <p>提供者又は代諾者等に対する説明文書に記載すべき事項は、一般的に以下のとおりとするが、研究内容に応じて変更できる。</p> <p><input checked="" type="checkbox"/>当該解析計画は「医の倫理委員会」で審査され、研究機関の長によって承認されたものであること</p> <p><input checked="" type="checkbox"/>遺伝・遺伝子・遺伝子解析などについての説明</p> <p><input checked="" type="checkbox"/>具体的な手順(説明と同意・同意書の保管等)</p> <p><input checked="" type="checkbox"/>試料・情報の提供は任意であり、提供の依頼を受けた人は、提供に同意しないことにより不利益な対応を受けないこと</p> |

|                             |  |
|-----------------------------|--|
|                             | <ul style="list-style-type: none"> <li>■提供者又は代諾者等は、自らが与えたインフォームド・コンセントについて、いつでも不利益を受けることなく文書により撤回することができること(必要に応じて撤回の求めを受け付ける方法を含む。)</li> <li>■提供者として選ばれた理由</li> <li>■研究責任者の氏名及び職名</li> <li>■研究の意義、目的及び方法、期間</li> <li>■試料・情報の提供を受ける時点では特定されない将来のヒトゲノム・遺伝子解析研究に試料・情報が利用される可能性がある場合にはその旨(当該試料・情報を自らの機関内において他のヒトゲノム・遺伝子解析研究に利用する際は、「<a href="#">ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針(※以下ゲノム指針)</a>」第5の14 研究を行う機関の既存試料・情報の利用の規定の手続に従うこと)</li> <li>■試料・情報を他の研究を行う機関に提供し、提供者から試料・情報の提供を受ける時点では特定されない将来のヒトゲノム・遺伝子解析研究に試料・情報が利用される可能性がある場合にはその旨(当該試料・情報の提供を受けて他のヒトゲノム・遺伝子解析研究に利用する際は、<a href="#">ゲノム指針</a>第5の15外部の機関の既存試料・情報の利用の規定の手続に従うこと)</li> <li>■共同研究において個人情報了他機関と共同して用いる場合は、<a href="#">ゲノム指針</a>第3の7(14)アからエに掲げる事項</li> <li>■予測される研究結果及び提供者等に対して予測される危険や不利益(社会的な差別等社会生活上の不利益も含む。)</li> <li>■提供者及び代諾者等の希望により、他の提供者等の個人情報の保護や研究の独創性の確保に支障が生じない範囲内で研究計画及び研究方法についての資料を入手又は閲覧することができること</li> <li>■試料・情報についての匿名化の具体的方法。匿名加工情報又は非識別加工情報を作成する場合にはその旨。匿名化できない場合にあっては、その旨及び理由</li> <li>■試料・情報を外部の機関へ提供する可能性又は研究の一部を委託する可能性がある場合にはその旨及び当該試料・情報の取扱い等</li> <li>■遺伝情報の開示に関する事項(非開示にする場合はその理由及び提供者又は代諾者等が遺伝情報の全部又は一部を開示しないことについて同意した場合は、開示が行われられない可能性があることを含む。)</li> <li>■個人情報の開示に関する事項(受付先、受け付ける方法、提供者又は代諾者等であることの確認の方法、開示に当たって手数料が発生する場合はその旨を含む。)</li> <li>■将来、研究の成果が特許権等の知的財産権を生み出す可能性がある場合はその旨及び想定される帰属先</li> <li>■試料・情報の保存及び使用方法</li> <li>■試料・情報の廃棄の方法</li> <li>■遺伝カウンセリングの利用に係る情報(単一遺伝子疾患等の場合には、研究の必要性及び遺伝カウンセリングが利用可能であること等)</li> <li>■研究資金の調達方法、起こり得る利害の衝突及び研究者等の関連組織との関わり</li> <li>■試料・情報の提供は無償であること</li> <li>■問合せ(個人情報の訂正、同意の撤回等)、苦情等の窓口の連絡先等に関する情報</li> <li>□その他必要な事項</li> </ul> |
| 4.取得したインフォームド・コンセント書類の保管場所  | <ul style="list-style-type: none"> <li>□ ①研究室(詳しく記載: )</li> <li>□ ②外来(詳しく記載: )</li> <li>□ ③病棟(詳しく記載: )</li> <li>■ ④その他(詳しく記載: 病歴管理室(京大の場合)、検体収集機関)</li> </ul>  |
| 5. 取得したインフォームド・コンセント書類の保管方法 | <ul style="list-style-type: none"> <li>□ ①鍵のかかるロッカーなど</li> <li>■ ②その他(入室の際に ID 管理が実施されている病歴管理室内で、他の紙媒体診療記録と同様に管理する(京大の場合)、各共同研究機関においては、原則として施錠可能な室内で厳重に管理する)</li> </ul>  |
| 6.取得したインフォームド・コンセント書類保管の責任者 | <ul style="list-style-type: none"> <li>□ ①本解析の個人情報管理者</li> <li>■ ②その他(各共同研究機関の個人情報管理者)</li> </ul>  |

#### V.代諾

|                                |   |
|--------------------------------|---|
| 1. 次に該当するものからの試料・情報を解析の対象とするか？ | <ul style="list-style-type: none"> <li>□ ①16 歳以上の未成年者からの検体</li> <li>□ ②16 歳未満の者からの検体</li> <li>□ ③認知症等により、有効なインフォームドコンセントが得られない者からの検体</li> </ul> |
|--------------------------------|---|

|   |   |
|---|---|
|   | <input type="checkbox"/> ④正確な診断を開示していない患者からの検体<br><input type="checkbox"/> ⑤死者からの検体(生前における明示的な意思に反していない場合に限る)<br><input checked="" type="checkbox"/> ⑥ ①-⑤は対象としない               |
| 2. 1で①-④のいずれかに該当する場合、本人に直接の利益がもたらされるものであるか?                               | <input type="checkbox"/> ①はい<br><input type="checkbox"/> ②いいえ   |
| 3. 利益がもたらされる(2=①)場合、その根拠  |   |
| 4. 本人に利益がもたらされない(2=②あるいは1=⑤)場合、その試料・情報の提供を受けなければ診療・研究が成り立たない理由及び診断・研究の重要性 |   |
| 5. 1で①-④のいずれかに該当する場合、代諾者選定に関する基本的な考え方                                     | <input type="checkbox"/> ①任意後見人、親権者、後見人や保佐人が定まっているときはその人。いないときは、提供者本人の配偶者、成人の子、父母、成人の兄弟姉妹もしくは孫、祖父母、同居の親族又はそれらの近親者に準ずる人の中から、関係者間で協議して選定してもらう<br><input type="checkbox"/> ②その他( ) |
| 6. 死者からの試料・情報(1=⑤)の場合、遺族の選定に関する基本的な考え方                                    | <input type="checkbox"/> ①提供者本人の配偶者、成人の子、父母、成人の兄弟姉妹もしくは孫、祖父母、同居の親族又はそれらの近親者に準ずる人の中から、関係者間で協議して選定してもらう<br><input type="checkbox"/> ②その他( )                                       |

#### VI. 遺伝情報の開示(解析された遺伝情報を本人あるいは代諾者に伝えるか)

|                                      |  |
|--------------------------------------|--|
| 1. 遺伝子解析の結果得られた遺伝情報を本人あるいは代諾者に開示するか? | <input type="checkbox"/> ①希望に応じて開示する<br><input checked="" type="checkbox"/> ②原則として開示しない  |
| 2. 開示する(1=①)なら、その理由                  | <input type="checkbox"/> ①本人の健康管理に役立つと考えられるから<br><input type="checkbox"/> ②その他( )  |
| 3. 開示しない(1=②)なら、その理由                 | <input checked="" type="checkbox"/> ①現時点では、当該情報が個人の健康状態の評価や管理に十分な意義がないから<br>(詳しく説明: )<br><input type="checkbox"/> ②その他( )  |
| 4. 開示する場合(1=①)、開示の求めを受けける方法          |  |
| 5. 偶発的所見(incidental findings)への対応    | <input type="checkbox"/> ①該当なし<br><input checked="" type="checkbox"/> ②該当あり: 遺伝情報の開示に関する方針を記載<br>(原則として遺伝情報は開示しないが、incidental findingsにより倫理的に開示が望ましいと考えられる場合は、倫理委員会と協議のうえ、判断する。) |

VII. 既存試料・情報

|   |  |
|---|--|
| 1. 既存試料・情報を用いるか？                        | <input checked="" type="checkbox"/> ①用いる<br><input type="checkbox"/> ②用いない   |
| 2. 用いる(1=①)場合、その既存試料等は遺伝子解析を行う同意を得ているか？ | <input checked="" type="checkbox"/> ①得ている(同意書の書式を必ず添付のこと)<br><input type="checkbox"/> ②得ていない( )  |
| 3. 得ていない(2=②)場合、新たに同意をえるか？              | <input type="checkbox"/> ①新たに同意を得る<br><input checked="" type="checkbox"/> ②新たに同意を得ない   |
| 4. 同意を得ない(3=②)場合、匿名化は？                  | <input checked="" type="checkbox"/> ①匿名化する<br><input type="checkbox"/> ②匿名化しない   |
| 5. 同意を得ないで、匿名化するか匿名化しない(4=①あるいは②)場合     | a. 解析により提供者等に危険や不利益が及ぶ可能性が<br><input checked="" type="checkbox"/> ①極めて小さい<br><input type="checkbox"/> ②ある<br>b. 研究に高度の有用性が<br><input checked="" type="checkbox"/> ①ある<br><input type="checkbox"/> ②ない<br>c. 他の方法で實際上研究の実施が<br><input type="checkbox"/> ①不可能<br><input checked="" type="checkbox"/> ②極めて困難<br><input type="checkbox"/> ③容易<br>d. 試料・情報等の利用を拒否する機会を保障しているか<br><input checked="" type="checkbox"/> ①している ※情報公開文書を必ず添付すること<br>(その方法: 検体収集機関のホームページにて情報公開文書を公開する。)<br><input type="checkbox"/> ②していない |
| 6. 既存試料・情報の取得時期                         | <input type="checkbox"/> ①平成 13(2001)年 3 月 31 日以前<br><input checked="" type="checkbox"/> ②平成 13(2001)年 4 月 1 日以降   |

VIII. 試料・情報の共同研究機関以外の公的機関への提供(細胞・遺伝子・組織バンクへの寄託の場合は、記載不要。IX-11 から 14 に記載のこと)

|                                       |  |
|---------------------------------------|--|
| 1. 試料またはそれから得られた遺伝情報を他の公的研究機関に提供するか？  | <input checked="" type="checkbox"/> ①提供する<br><input type="checkbox"/> ②提供しない         |
| 2. 提供する(1=①)場合、その必要性                  | 本研究では公的研究費を用いて遺伝子解析を進める予定であり、近年公的研究費を用いた解析結果は公的研究機関に提供することが求められているため。                |
| 3. 提供する(1=①)場合、提供先機関名                 | NCBI, NDBC   |
| 4. 提供する(1=①)場合、提供元において匿名化するか？         | <input checked="" type="checkbox"/> ①匿名化する<br><input type="checkbox"/> ②匿名化しない;理由( ) |
| 5. 匿名化する(4=①)場合、その方法                  | 研究用 ID に対し、対応表を作成し二重匿名化を行う   |
| 6. 試料等を提供する(1=①)場合、提供先機関において遺伝子解析を行うか | <input type="checkbox"/> ①行う<br><input checked="" type="checkbox"/> ②行わない            |
| 7. 試料等を提供する(1=①)場合、反復、継続して提供をおこなうか？   | <input type="checkbox"/> ①行う<br><input checked="" type="checkbox"/> ②行わない            |

IX. 営利団体等への提供(解析を外部委託する場合等を含む)

|  |   |
|--|---|
| 1. 試料またはそれから得られた遺伝情報を他の営利団体、民間の機関に提供するか？       | <input checked="" type="checkbox"/> ①提供する<br><input type="checkbox"/> ②提供しない  |
| 2. 提供する(1=①)場合、その必要性                           | 解析に必要な機器を保有していないため。   |
| 3. 提供先機関名                                      | タカラバイオ株式会社<br>北海道システムサイエンス<br>マクロジェン・ジャパン<br>ジェノプラン   |
| 4. 提供元における匿名化の方法<br><br>※対応表の作成、保有、提供の有無等詳しく記載 | 対応表は各検体収集機関内で保管し、研究用 ID へ変換後に検体管理機関に送付する。   |
| 5. 提供先における責任者の氏名、責任体制、予定する契約の内容                | <p><u>タカラバイオ株式会社</u><br/>           責任者及び責任体制：<a href="http://www.takara-bio.co.jp/">http://www.takara-bio.co.jp/</a><br/>           予定契約内容：委託(次世代シーケンス)</p> <p><u>北海道システムサイエンス</u><br/>           責任者及び責任体制：<a href="http://www.hssnet.co.jp/">http://www.hssnet.co.jp/</a><br/>           予定契約内容：委託(次世代シーケンス)</p> <p><u>マクロジェン・ジャパン</u><br/>           責任者及び責任体制：<a href="http://www.macrogen-japan.co.jp/">http://www.macrogen-japan.co.jp/</a><br/>           予定契約内容：委託(次世代シーケンス)</p> <p><u>ジェノプラン</u><br/>           責任者及び責任体制：<a href="https://www.genoplan.com/jp/#/">https://www.genoplan.com/jp/#/</a><br/>           予定契約内容：委託(SNP タイピング)</p> |

X. 試料・情報の保存

|   |  |
|---|--|
| <p>1. 試料・情報等の保管期間</p> <p>「(略)当該論文等の発表後少なくとも10年とし、これを下回って定めてはならない。」(「京都大学における公正な研究活動の推進等に関する規程第7条第2項の研究データの保存、開示等について定める件」第6項)および</p> <p>「京都大学大学院医学研究科における研究データの保存方法、その管理等の方針及び保存計画の取扱いに関する内規」平成28年3月10日 医学教授会決定参照のこと。</p> | <input type="checkbox"/> ①論文や学位等、研究成果発表のもととなった研究資料(文書、数値データ、画像等)は原則、電子データとして、当該研究成果発表後10年間保存する<br><input type="checkbox"/> ①-1 ノート等紙媒体の資料は、当該論文等の成果発表後5年間保存する<br><input checked="" type="checkbox"/> ①-2 その他(論文や学位等、研究成果発表のもととなった研究資料(文書、数値データ、画像等)は、電子データとして、半永久的に保管)<br><input type="checkbox"/> ②実験試料、標本等の「試料」及び「装置」については当該論文等の成果発表後5年間保存する<br><input checked="" type="checkbox"/> ②-2 その他(実験試料、標本等の「試料」及び「装置」については半永久的に保管)<br><input type="checkbox"/> ③研究成果発表に至らないと教職員等が判断する研究記録の保存期間は、当該教職員等が必要とする期間とする( ) |
|---|--|

|  |   |
|--|---|
| 2. 実施期間中試料を機関内で保存するか？                            | <input checked="" type="checkbox"/> ①保存する<br><input type="checkbox"/> ②保存しない  |
| 3. 保存する(2=①)場合、その方法                              | <input checked="" type="checkbox"/> ①血液・組織等そのまま保存<br><input checked="" type="checkbox"/> ②核酸を抽出して保存<br><input type="checkbox"/> ③細胞を不死化して保存<br><input type="checkbox"/> ④その他( )   |
| 4. 保存する(2=①)場合、その必要性                             | <input checked="" type="checkbox"/> ①遺伝子解析結果の正確性を期するため、再検に備える目的で<br><input type="checkbox"/> ②その他( )  |
| 5. 研究期間終了後、試料を自機関内で保存するか？                        | <input checked="" type="checkbox"/> ①保存する<br><input type="checkbox"/> ②保存しない  |
| 6. 保存する(5=①)場合、その方法                              | <input checked="" type="checkbox"/> ①血液・組織等そのまま保存<br><input checked="" type="checkbox"/> ②核酸を抽出して保存<br><input type="checkbox"/> ③細胞を不死化して保存<br><input type="checkbox"/> ④その他( )   |
| 7. 保存する(5=①)場合、その必要性                             | <input checked="" type="checkbox"/> ①将来の研究のための貴重な試料とするため<br><input type="checkbox"/> ②その他( )  |
| 8. 保存する(5=①)場合、匿名化の方法                            | 研究用 ID のまま取り扱う。対応表は各機関で適切に管理する  |
| 9. 将来の研究のため(7=①)の場合、予測される研究内容                    | 疾患対照研究と QTL 解析  |
| 10. 研究期間終了後、試料・情報を共同研究機関で保存するか？                  | <input checked="" type="checkbox"/> ①保存する<br><input type="checkbox"/> ②保存しない  |
| 11. 保存する(10=①)場合、匿名化の方法                          | 研究用 ID のままで取り扱う。対応表は適切に管理する。  |
| 12. 試料等を細胞・遺伝子・組織バンクに寄託することを予定しているか？             | <input checked="" type="checkbox"/> ①予定している<br><input type="checkbox"/> ②予定していない  |
| 13. 予定している(12=①)場合、具体的な寄託先(バンク)が決まっているか？         | <input type="checkbox"/> ①決まっている<br><input checked="" type="checkbox"/> ②未定である(決定した際、報告する)  |
| 14. 寄託先が決まっている場合(13=①)、そのバンクが運営されている機関の名称、責任者の名前 |   |
| 15. 予定している(12=①)場合、匿名化の方法                        | 二重匿名化を行う。   |
| 16. 試料・情報等を廃棄する際の方法                              | <input checked="" type="checkbox"/> ①試料の廃棄<br><input checked="" type="checkbox"/> ①-1 匿名のまま、密封容器に廃棄<br><input type="checkbox"/> ①-2 匿名のまま、焼却処分<br><input type="checkbox"/> ①-3 その他( )<br><input checked="" type="checkbox"/> ②情報の廃棄<br>(完全に削除する ) |
| 17. 遺伝情報の安全管理の方法                                 | 京都大学では、ロックのかかるコンピューターで匿名状態で管理を行う。<br>九州大学では、インターネットから遮断された眼科専用解析サーバーに匿名状態で管理する。   |

## X I. 遺伝カウンセリング

|  |  |
|--|--|
| 1. 遺伝カウンセリングの必要性                               | <input type="checkbox"/> ①原則として必要<br><input checked="" type="checkbox"/> ②場合により必要 (incidental findings の場合)<br><input type="checkbox"/> ③必要ない                    |
| 2. 必要な(1=①か②)場合、遺伝カウンセリングの担当施設、担当者名(資格、教育研修歴等) | <input checked="" type="checkbox"/> ①京都大学医学部附属病院遺伝子診療部:小杉眞司(臨床遺伝専門医)、和田敬仁(臨床遺伝専門医)、三宅秀彦(臨床遺伝専門医)、山田重人(臨床遺伝専門医)、山田崇弘(臨床遺伝専門医)<br><input type="checkbox"/> ②その他( ) |
| 3.必要ない(1=③)場合、その理由                             |  |

## X II. 研究資金の調達方法、利益相反

|                 |   |
|-----------------|---|
| 1. 研究等に係る資金源    | <input checked="" type="checkbox"/> ①運営費交付金<br><input checked="" type="checkbox"/> ②省庁等の公的研究費(具体的に記載: 未定 )<br><input type="checkbox"/> ③企業等との契約に基づく研究経費(共同研究費・受託研究費等)(具体的に記載: )<br><input type="checkbox"/> ④寄附金(研究助成金)(名称: )<br><input type="checkbox"/> ⑤その他( )   |
| 2. 本研究と企業等との関わり | <input checked="" type="checkbox"/> ①本研究に企業等は関与しない。<br><input type="checkbox"/> ②本研究に関わる企業等の役員(代表取締役、取締役、監査役等)に就任している。(具体的に記載: )<br><input type="checkbox"/> ③本研究に関わる企業等との利害関係(兼業、知財、株式保有等)がある。(具体的に記載: )<br><input type="checkbox"/> ④本研究に関わる企業等との寄附講座、共同研究講座、SRP 等で雇用されている構成員が参画する。(具体的に記載: )<br><input type="checkbox"/> ⑤本研究に関わる企業等との寄附講座の統括責任者である。<br><input type="checkbox"/> ⑥対象薬剤製薬企業等に在籍又は過去2年間に在籍していた者で、研究員、社会人学生等として在籍している者が本臨床研究に従事している。(具体的に記載: )<br><input type="checkbox"/> ⑦その他(具体的に記載: )   |
| 3. 利益相反審査関連情報   | <input type="checkbox"/> ①本研究に関わる企業等との本研究以外の共同研究・受託研究の実施、寄附金等の受入がある。<br><input type="checkbox"/> ②本研究への企業等からの物品、施設等の無償又は相当程度に安価での提供・貸与がある。(具体的に記載: )<br><input type="checkbox"/> ③本研究への企業等からの特定役務、研究計画書作成、発表資料作成協力の無償又は相当程度に安価での提供がある。(具体的に記載: )<br><input type="checkbox"/> ④その他(具体的に記載: )<br><input checked="" type="checkbox"/> ⑤利益相反については、「京都大学利益相反ポリシー」「京都大学利益相反マネジメント規程」に従い、「京都大学臨床研究利益相反審査委員会」において適切に審査している。<br>・倫理審査のプロセスでは、利益相反の審査が求められます。倫理審査は、利益相反審査を経た後の承認となりますので、研究課題に企業等の関与がなくても、申請者は研究メンバーを代表して利益相反申告システムに企業等の情報を登録してください。<br>・利益相反申告対象者は利益相反申告システムから事前申告(WEB 申告)を行い、申告後に申告者へ自動配信されるメールに記載の URL から事前申告書の控えをダウンロードし、本システムの添付文書欄に添付してください。 |

|  |  |
|--|--|
|  |  |
|--|--|

### XⅢ. 問い合わせ先

|                 |   |
|-----------------|---|
| 1. 研究課題における相談窓口 | <p>■ ①担当者・所属・連絡先、連絡方法<br/>         (京都大学医学部附属病院眼科 特定講師 三宅正裕<br/>         (Tel) 075-751-3727 )</p>   |
| 2. 研究機関の相談等の窓口  | <p>■ ①研究対象者が京大病院の患者の場合:<br/>         京都大学医学部附属病院 相談支援センター<br/>         (Tel) 075-751-4748 (E-mail) <a href="mailto:ctsodan@kuhp.kyoto-u.ac.jp">ctsodan@kuhp.kyoto-u.ac.jp</a></p> <p>□ ②医学研究科のみの研究の場合:<br/>         京都大学大学院 医学研究科 総務・人事室 利益相反掛<br/>         (Tel) 075-753-4305 (E-mail) <a href="mailto:060rieki-sohan@mail2.adm.kyoto-u.ac.jp">060rieki-sohan@mail2.adm.kyoto-u.ac.jp</a></p> <p>□ ③その他(医学部研究については各部局の担当窓口)<br/>         ( )</p> |

### XⅣ. 特記事項

|   |  |
|---|--|
| 1. 特記事項の有無  | <p><input type="checkbox"/> ①治療法・予防法のない疾患か<br/> <input type="checkbox"/> ②審査に迅速性が要求されるケースか<br/> <input type="checkbox"/> ③個々の症例に対する申請か 前例(□有、□無)<br/> <input checked="" type="checkbox"/> ④上記の①-③に該当せず</p> |
| 2. 1で①-③のいずれかに該当する場合、解析が必要な理由、審査に迅速性が必要な理由、関連する承認された遺伝子解析計画名(及び承認番号)、その他、特殊性等に関する説明 |  |

### XⅤ. その他

|                   |  |
|-------------------|--|
| 自由記載欄(審査に対する希望など) |  |
|-------------------|--|

### XⅥ. 試料・情報の提供に関する記録等

#### A.<試料・情報の提供を行う場合における記録事項>

|  |  |
|--|--|
| <p>1. 共同研究機関の名称・研究責任者の氏名等</p> <p>※誰に提供したのかが分かるようにするため以下を記載(海外にある者に提供する場合はその旨も含めて記載すること)</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>・提供先の共同研究機関の名称</li> <li>・提供先の共同研究機関における研</li> </ul> | <p>収集した検体と情報は京都大学と東北大学と九州大学にて管理を行う。日本眼科学会ゲノム委員会が窓口となり、研究への利用申請があった際には、同委員会承認のもと、本研究計画の参加施設として追加し、検体と臨床情報を提供する。申請日時や情報や検体を利用する機関については、日本眼科学会ゲノム委員会の中澤委員長が記録し、情報を管理する。</p> <p>東北大学病院 眼科 教授 中澤徹<br/>         宮崎大学医学部附属病院 眼科 教授 池田康博</p> |
|--|--|

|  |  |
|--|--|
| <p>究責任者の氏名<br/>(なお、不特定多数の者に対しインターネット等で公開する場合はその旨を含めて記載すること)</p>                    | <p>宮田眼科病院 眼科 院長 宮田和典<br/>九州大学 眼科 教授 園田康平<br/>東京歯科大学市川総合病院眼科 眼科 准教授 島崎潤<br/>島根大学医学部附属病院 眼科 教授 谷戸正樹<br/>浜松医科大学 眼科 教授 堀田喜裕<br/>横浜市立大学 眼科 教授 水木信久<br/>国際医療福祉大学病院 眼科 教授 森圭介<br/>大阪市立大学医学部附属病院 眼科 教授 本田茂<br/>飯塚病院 眼科 部長代行 中間崇仁<br/>鹿児島宮田眼科 眼科 診療部長 森 洋斉<br/>秋田大学 眼科 教授 岩瀬 剛<br/>九州医療センター 眼科 科長 中尾新太郎<br/>福島県立医大 眼科 教授 石龍 鉄樹<br/>名古屋大学 眼科 教授 西口康二<br/>琉球大学 眼科 教授 古泉英貴</p> |
| <p>2. 試料・情報の項目</p> <p>※どのような試料・情報を提供したかが分かるように必要な範囲で記載<br/>(例: 検査データ、診療記録、血液等)</p> | <p>DNA、眼科検査データ、<br/>年齢や性別などの一般臨床情報</p>   |
| <p>3. インフォームド・コンセント又は同意を受けて提供する場合</p> <p>・提供者の氏名等<br/>・提供者又は代諾者等の同意を受けている旨</p>     | <p><input type="checkbox"/>①同意文書を保管する<br/><input type="checkbox"/>②診療記録に同意を受けた旨を記録し保存する<br/><input type="checkbox"/>③提供者ごとに同意の内容に関する記録を作成し保存する<br/><input checked="" type="checkbox"/>④その他(各検体収集機関で受領した同意文書が厳密に保管される。)</p>   |

## B.<試料・情報の提供を受ける場合における記録事項>

|  |  |
|--|--|
| <p>1. 共同研究機関の名称・研究責任者の氏名等</p> <p>※誰から提供を受けたのかが分かるようにするため以下を記載<br/>・提供元の共同研究機関の名称<br/>・提供元の共同研究機関における研究責任者の氏名</p> | <p>東北大学大学院医学系研究科眼科学分野 教授 中澤徹<br/>宮崎大学医学部眼科学 教授 池田康博<br/>宮田眼科病院・院長 宮田和典<br/>九州大学 眼科 教授 園田康平<br/>東京歯科大学市川総合病院眼科 眼科 准教授 島崎潤<br/>島根大学医学部附属病院 眼科 教授 谷戸正樹<br/>浜松医科大学 眼科 教授 堀田喜裕<br/>横浜市立大学 眼科 教授 水木信久<br/>国際医療福祉大学病院 眼科 教授 森圭介<br/>大阪市立大学医学部附属病院 眼科 教授 本田茂<br/>飯塚病院 眼科 部長代行 中間崇仁<br/>鹿児島宮田眼科 眼科 診療部長 森 洋斉<br/>秋田大学 眼科 教授 岩瀬 剛<br/>九州医療センター 眼科 科長 中尾新太郎<br/>福島県立医大 眼科 教授 石龍 鉄樹<br/>名古屋大学 眼科 教授 西口康二<br/>琉球大学 眼科 教授 古泉英貴</p> |
| <p>2. 提供元の機関における取得の経緯</p> <p>※提供元の機関で当該試料・情報が</p>  | <p>各共同研究施設において、文書によるICのもとで取得された血液またはDNAと、診療の過程で取得されたデータ。</p>   |

|  |  |
|--|--|
| <p>適正な手続きにより取得されたものであるかについて確認した内容を必要な範囲で記載</p>   |  |
| <p>3. 試料・情報の項目</p> <p>※どのような試料・情報の提供を受けたかが分かるように必要な範囲で記載</p>   | <p>血液または DNA、眼科検査データ、一般臨床情報</p>  |
| <p>4. インフォームド・コンセント又は同意を受けて提供を受ける場合</p> <p>・提供者の氏名等<br/>・提供者又は代諾者等の同意を受けている旨</p>   | <p><input type="checkbox"/>①「提供を受けた試料・情報そのもの」を保管する<br/><input type="checkbox"/>②同意文書(原本又は写し)の提供を受ける場合、「同意文書」を保存する<br/><input checked="" type="checkbox"/>③提供を受ける当該試料・情報が匿名化されており、特定の個人を識別することができない</p> |
| <p>5. 共同研究機関の所在地</p> <p>※提供を受ける機関が民間企業等(個人情報保護法が適用される事業者のうち、大学その他学術研究を目的とする機関若しくは団体に該当しない事業者)であって、インフォームド・コンセント又は同意を受けて提供を受ける場合には、必ず記載すること</p> | <p>提供を受ける機関は大学その他学術研究を目的とする機関であるため記載を省略。</p>   |