

神戸アイセンター病院に受診中の患者さんへ

## 臨床研究の実施に関するお知らせ

現在、神戸アイセンター病院では、下記の臨床研究を実施しております。

ご自身の残余試料・データ（情報）がこの研究に利用されることについて、異議がある場合は、検体・データ（情報）の利用や他の研究機関への提供をいつでも停止することができます。研究の計画や内容などについて詳しくお知りになりたい方、ご自身のデータがこの研究で利用されることについて異議のある方、その他ご質問がある方は、以下の「問い合わせ先」へご連絡ください。

### ●研究課題名

遺伝性網膜ジストロフィー（IRD）関連遺伝子パネル検査システムの検証・妥当性確認試験

### ●研究の目的

遺伝性網膜ジストロフィー（IRD）の診療において、原因となる多数の遺伝子を一括して解析する製品の開発が望まれていました。当院は、シスメックス株式会社（本社：神戸市）とともに、82 遺伝子の異常を一括して検査することが可能な試薬及び解析プログラムからなる IRD 関連遺伝子パネル検査システムの共同研究を進めてきました。本研究は、以下①、②のいずれかの研究で提供いただいた残余試料・データ（情報）を用いて、シスメックス株式会社が開発した IRD 関連遺伝子パネル検査システムの情報を用いて性能評価を実施しました。

残余試料・データ（情報）は、匿名化された状態で、当院からシスメックス株式会社、またはシスメックス株式会社の関係会社である株式会社理研ジェネシス（本社：東京）、Oxford Gene Technology IP Limited（本社：英国）に送付され、IRD 関連遺伝子パネル検査システム等による測定やデータ解析に使用されました。評価試薬及び解析プログラムの有用性が確認できたので、コンピネーション医療機器としての認可を得るための製造販売承認申請を実施し、2023 年 5 月 31 日に承認されました。

今後は、保険診療において、エキスパートパネルと呼ばれる遺伝子パネル検査結果が臨床上的どのような意味を持つのかを医学的に解釈するための会議で情報共有等が行われるシステム（IRD パネルポータル）の運用・改良が行われます。

①研 E19002「網膜変性疾患における網羅的遺伝子診断に関する研究」

②JRCT1052210112「遺伝性網膜ジストロフィーにおける遺伝子診断と遺伝カウンセリング」（先進医療）

### ●対象となる患者さん

神戸アイセンター病院で実施中の①または②の研究に参加されている方

①研 E19002「網膜変性疾患における網羅的遺伝子診断に関する研究」、又は、

②JRCT 1052210112「遺伝性網膜ジストロフィーにおける遺伝子診断と遺伝カウンセリング」（先進医療）

●研究期間： 臨床研究の実施許可日から 2026 年 3 月 31 日まで

### ●使用させていただく残余試料・データ（情報）

#### ▪ 残余試料

①研 E19002「網膜変性疾患における網羅的遺伝子診断に関する研究」：残余検体（血液、DNA）

②JRCT1052210112「遺伝性網膜ジストロフィーにおける遺伝子診断と遺伝カウンセリング」：残余検体(DNA)。

■ データ (情報)

- 上記検体に付随する疾患名、年齢、性別、検体情報 (DNA 量、DNA 濃度、容量) 等
- 検査結果：①または②の研究で実施済のゲノムデータ又はゲノム情報 (FASTQ、BAM、VCF ファイル、遺伝子解析結果等)

●個人情報の取り扱いと倫理的事項

研究データは、電子メールやインターネットを通じて、又は郵送や FAX 等により共同で研究を実施しているシスメックス株式会社、及びシスメックス株式会社の関係会社である株式会社理研ジェネシス (本社：東京)、Oxford Gene Technology IP Limited (本社：英国) へ提供することもあります。患者さんを直接特定できる情報 (お名前やカルテ番号など) を削除し匿名化しますので、当院のスタッフ以外が当院の患者さんを特定することはできません。

この研究成果は学会や学術雑誌などで発表することがあります。また、コンビネーション医療機器として認可を受けるための製造販売承認申請や保険適用希望書の作成等に利用されることがありますが、その場合でも上記のとおり匿名化していますので、患者さんのプライバシーは守られます。

なお、この研究は、国の定めた指針に従い、シスメックス会社の研究倫理審査委員会の審査及び臨床研究実施許可を得て実施しています。

●研究代表機関

シスメックス株式会社

研究代表者名：渡辺 玲子

住所：神戸市西区高塚台 4-4-4

電話：078 - 991-1911

●共同研究機関 (問い合わせ先)

神戸市立神戸アイセンター病院 診療部/研究センター

研究責任者名：前田亜希子

住所：神戸市中央区港島南町 2 丁目 1-8

電話：078-381-9876

●委託を受けて研究に関する業務の一部を実施する機関 (シスメックス株式会社の関係会社)

①理研ジェネシス株式会社 イノベーションゲノムセンター

住所：神奈川県川崎市川崎区殿町 3 丁目 25 番 22 号

責任者：遺伝子解析部 部長 近藤 直人

②Oxford Gene Technology IP Limited

住所：Unit 5 Oxford Technology Park, 4A Technology Drive, Kidlington, Oxfordshire OX5 1GN, UK

責任者：Executive Vice President R&D Graham Speight

2024 年 02 月 26 日作成 第 2.0 版