

信州大学医学部附属病院 遺伝子医療研究センター（旧遺伝子診療部）
に通院中または過去に通院された患者様またはご家族の方へ
当科における臨床研究にご協力をお願いいたします。

**「既存のマイクロアレイ染色体解析データ(CNV/ROH)を用いた後方視的再解析研究」に
関する臨床研究を実施しています。**

信州大学医学部倫理委員会の承認を受け、医学部長の許可を得て実施しています。この研究は、「人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針」の規定により、研究内容の情報を公開することが必要とされています。

研究課題名	既存のマイクロアレイ染色体解析データ(CNV/ROH)を用いた後方視的再解析研究
所属(診療科等)	遺伝医学教室/遺伝子医療研究センター
研究責任者(職名)	高野亨子(准教授)
研究実施期間	医学部長による許可日～2027 年 3 月 31 日
研究の意義、目的	先天異常の原因検索のために、研究として実施したマイクロアレイ染色体解析により得られた既存データ(CNV/ROH)について、最新のゲノム情報を用いて再解析し、臨床的意義の再評価等を行います。当時、原因となる変化(病的バリエント)が確認できなかった CNV の一部が、近年整備された国際的ゲノムデータベースや解釈ガイドラインに基づき再評価することで、病的意義が明らかにできる可能性があるためです。また、疾患と関係なく健康な一般人の個人差として検出されることのある、非病的バリエントと考えられた CNV については、日本人集団としての頻度等の特徴も検討します。
対象となる方	遺伝子医療研究センター(旧 遺伝子診療部)を受診し、患者様の先天異常の原因検索のためマイクロアレイ染色体解析を実施された、患者様および患者様ご両親等血縁者の方(受診期間:2009 年 12 月から 2021 年 12 月まで)
利用する診療記録	匿名化した解析 ID、研究対象者の区分(先天異常を有する患者本人か血縁者か)、性別、研究として実施したマイクロアレイ染色体解析により検出された既存の CNV/ROH の数値データ、主な臨床症状(解析依頼書に記載されていた情報の範囲)
他機関への試料・情報の提供方法	記録媒体、電子的配信により提供します
研究方法	上記対象に研究として実施した、マイクロアレイ染色体解析により取得した被験者の既存データ(CNV/ROH)について、国際的にも推奨されている最新のゲノム情報を用いた再解析を行います。再解析により病的あるいは病的な可能性のある CNV が新たに確認できた場合は、研究グループ内で検討の上、担当の臨床遺伝専門医に報告します。症状と矛盾がないか等臨床的意義についての再検討を行い、患者様・ご家族の

	今後に役立つと判断した場合に、遺伝子医療研究センター外来において担当の臨床遺伝専門医より遺伝カウンセリングを通じてその結果をご報告・ご説明します。
共同研究機関名	横浜市立大学医学研究科 遺伝学（責任者：涌井敬子）
研究代表者	主任施設の名称：信州大学 研究責任者：高野亨子
問い合わせ先	氏名（所属・職名）： 高野 亨子（遺伝医学教室・准教授） 電話：0263-37-2776

既存データの再解析ですので、新たな診察や検査、検体の採取の必要はありません。

当院外へ患者様を直接特定できる個人情報ができることはありません。

必要な情報のみを集計します。研究成果は今後の医学の発展に役立つように学会や学術雑誌などで発表しますが、患者様を特定できる個人情報は利用しません。

この研究にご自分の診療記録等を利用することをご了解いただけない場合、またご不明な点については、上記問い合わせ先までご連絡くださいますようお願いいたします。

研究不参加を申し出られた場合でも、なんら不利益を受けることはありません。ただし、参加取り消しの申し出をいただいたとき、すでに研究成果が論文などで公表されていた場合や、試料や情報が匿名化されて個人が全く特定できない場合などには、結果を廃棄できないこともあり、引き続き使わせていただくことがあります。