

# 千葉大学医学部附属病院で診療された 患者の皆様、ご家族の皆様へ

2024年4月25日

呼吸器内科

遺伝子診療部・呼吸器内科では、DRC1 エクソン 1-4 広範囲欠失を有する線毛機能不全症候群の臨床像の解析に関する研究を行っており、以下に示す方の試料や診療情報等を、本文書の公開日以降に利用させていただきます。研究内容の詳細を知りたい方、研究に試料・情報を利用して欲しくない方は、末尾の相談窓口にご連絡ください。

## 本文書の対象となる方

2010年～2022年5月の間に線毛機能不全症候群と診断された方のうち、DRC1 エクソン 1-4 広範囲欠失をホモで有する患者、または電子顕微鏡所見にて ODA（外腕ダイニン）欠損を確認または、同変異を示すことが確認されている下記の遺伝子をホモまたは複合ヘテロで認めた患者（DNAI1, DNAH5, NME8, DNAI2, DNAL1, CCDC114, ARMC4, CCDC151, TTC25, CCDC103）（ODA 欠失群）

## 1. 研究課題名

「DRC1 エクソン 1-4 広範囲欠失を有する線毛機能不全症候群の臨床像の解析」

## 2. 研究期間

研究実施許可日～2027年3月31日

この研究は、公益財団法人結核予防会 複十字病院倫理委員会の承認を受け、病院長の許可を受けて実施するものです。

## 3. 研究の目的・方法

DRC1 エクソン 1-4 広範囲欠失を有する線毛機能不全症候群は、アジア人において多く、日本人の線毛機能不全症候群の半数を占めていることが知られていますが、その臨床像の特徴は明らかではありません。

そこで本研究では、国内の DRC1 エクソン 1-4 広範囲欠失を有する線毛機能不全症候群患者の臨床情報を集積し、臨床的特徴を明らかにすることを目的としています。

本研究においては、氏名等の個人を識別できる情報を削除し、研究 ID に置き換えた試料・情報は公益財団法人結核予防会 複十字病院に提供され、解析がおこなわれます。氏名等と研究 ID との対応表は外部には提供されません。

#### 4. 研究に用いる試料・情報の種類

診療録に記載されている年齢、性別、身長、体重、病歴、血液検査値、細菌検査結果、肺機能検査結果、胸部レントゲン・CT 画像

#### 5. 研究組織（試料・情報を利用する者の範囲）

研究代表機関名	研究代表者
結核研究所	慶長 直人
共同研究機関名	研究責任者
結核研究所 生体防御部	土方 美奈子
三重大学医学部 耳鼻咽喉・頭頸部外科	竹内 万彦
獨協医科大学 医学部小児科学	藤田 雄治
三重県立総合医療センター小児科	西森 久史
公立陶生病院	笹野 元
鳥取県立厚生病院 小児科	橋田 祐一郎
千葉大学大学院医学研究院総合医科学	井上 祐三朗

#### 6. 個人情報の取り扱いについて

本研究で得られた試料・情報は、氏名等の個人を特定するような情報を削除し、どなたのものかわからないように加工して、千葉大学医学部附属病院遺伝子診療部・呼吸器内科および各研究機関において厳重に管理します。研究結果を学術雑誌や学会で発表することがありますが、個人が特定されない形で行われます。

本研究についてご希望があれば、他の研究対象者等の個人情報及び知的財産の保護等に支障がない範囲内で、研究計画書及び研究の方法に関する資料を入手又は閲覧する事ができますので、相談窓口までお申し出ください。個人情報の開示に係る手続きの詳細については、千葉大学のホームページをご参照ください。

(URL : <http://www.chiba-u.ac.jp/general/disclosure/security/privacy.html>)

## 7. 研究についての相談窓口について

研究に試料・情報を利用して欲しくない場合には、研究対象とせず、原則として研究結果の発表前であれば情報の削除などの対応をしますので、下記の窓口までお申し出ください。試料・情報の利用をご了承いただけない場合でも不利益が生じる事はありません。

その他本研究に関するご質問、ご相談等は、下記の窓口にご遠慮なくお申し出ください。

### 相談窓口

〒260-8677

千葉県千葉市中央区亥鼻1-8-1

千葉大学大学院医学研究院

総合医科学 井上 祐三郎（特任准教授）

043（222）7171 内線5199