

多機関共同研究「無虹彩症の診療に直結するエビデンス創出のための研究」へのご協力をお願い

1. 研究の対象

- ①当院を受診した患者さんのうち、無虹彩症の診断基準に合致する患者さん（未成年者を含む）
- ②白内障等で大阪大学医学部附属病院および共同研究機関（当院を除く）を受診した患者さん
- ③大阪大学医学部附属病院にて「前眼部手術時に摘出される疾患角結膜組織のバンク化」研究に参加され、試料および情報の二次利用について同意された方

2. 研究目的・方法

1) 研究の目的

この研究で対象とする無虹彩症は、患者さんの数がとても少ない難治性の疾患です。2017年に国の指定難病に認定され、2021年には難病研究班（研究代表者：大阪大学眼科 西田幸二）により診療ガイドラインが作成されました。しかし希少疾患であることからエビデンス（研究によって確かめられた、治療法や検査方法などの有効性や安全性を示す科学的な証拠や根拠）に乏しく、どういった診療方法が患者さんにとって最も有効であるのか、現時点では明らかになっていません。

そこでこの研究において、無虹彩症患者さんやそのご家族から臨床情報や遺伝情報等を集め、解析を行うことで、標準的な診療法の確立や、診療ガイドラインの改訂、新しい治療法の開発等に貢献したいと考えています。また、より信頼度の高い研究成果を得るために、この研究では比較対象として白内障等の患者さんにもご協力をお願いしています。

2) 研究の方法

- ①無虹彩症患者さんの、電子カルテ上の基本情報（年齢や性別など）および臨床情報（視力や眼圧、前眼部写真など）から個人情報を削除したうえで、難病プラットフォームレジストリ（詳しくは「4）難病プラットフォームについて」をご覧ください）へ登録し、共同研究機関と共有することで、臨床経過の解析など診療に役立つ様々な解析を行います。
- ②白内障等の患者さんの、電子カルテ上の前眼部写真等から個人情報を削除したうえで、AIによる自動診断技術等の検討に、比較対象として使用します。（当院の患者さんは該当しません）

③「前眼部手術時に摘出される疾患角結膜組織のバンク化」にご参加された患者さんについては、手術時にご提供いただいた試料と、基本情報（年齢や性別）および臨床情報（診断名や視力、重症度など）から個人情報を削除したうえでRNA-seq解析等に二次利用させていただきます。解析結果は論文発表の際に公的データベースへ登録され、国内外の研究者へ公開されます。（当院の患者さんは該当しません）

この研究では、海外の共同研究機関に所属する医師が解析データ等の評価に携わりますが、試料や情報（生データ）を提供することはありません。

研究期間は研究機関の長の実施許可後（2026年2月17日）～2035年3月31日、利用又は提供を開始する予定日は研究機関の長の実施許可日（2026年2月17日）です。

4) 難病プラットフォームについて

難病プラットフォーム (<https://www.raddarj.org/>) は、難病の研究に必要な支援を行っている「日本医療研究開発機構」の研究事業の1つで、難病研究で得られた臨床情報や生体試料から得られた情報を集約・蓄積して半永久的に保存しています。

この研究も難病プラットフォームと連携していて、集められた臨床情報や生体試料から得られた情報は、最終的に他の難病レジストリ研究の患者さんの情報とともに、難病プラットフォームに共有されます。

難病プラットフォームに登録された情報は、難病プラットフォームを通じて、難病プラットフォーム以外の、海外を含む研究機関に提供されることがあります。難病プラットフォームに登録された情報を二次利用機関へ提供する際は、提供先の研究計画が科学的・倫理的に妥当な内容か、情報元の患者さんに不利益がないか、医学研究に関する倫理指針を遵守した内容であるかについて、難病プラットフォームの運営委員会で審査し、そこで認められた二次利用機関のみが、無償/有償利用することができます。二次利用機関は、承認された範囲を超えて、難病プラットフォームから得られた情報を利用することは禁じられています。

3. 研究に用いる試料・情報の種類

試料：手術に際して切除された組織の一部（当院の患者さんは該当しません）

情報：年齢、性別、家族歴、診断時期、矯正視力、眼圧、前眼部写真、手術歴等

4. 外部への試料・情報の提供

外部へのデータの提供は、氏名等の特定の個人を識別することができることとなる記述等を削り、代わりに新しく研究用の番号をつけて加工したうえで、特定の関係者以外がアクセスできない状態で行います。研究対象者と研究用の番号を結びつける対応表は、当機関研究責任者が保管・管理します。

①無虹彩症患者さんの臨床情報については、以下の共同研究機関と情報を共有します。

・東京歯科大学市川総合病院

- ・ 京都府立医科大学附属病院
- ・ 難病プラットフォーム
- ・ ワシントン大学医学部（解析後のデータのみ提供）

②白内障等の患者さんの前眼部写真等は、以下の共同研究機関と情報を共有します。（当院の患者さんは該当しません）

- ・ 大阪大学 D3 センター
- ・ 大阪大学産業科学研究所

③「前眼部手術時に摘出される疾患角結膜組織のバンク化」にて提供いただいた試料から得られた情報は、以下の共同研究機関と情報を共有します。（当院の患者さんは該当しません）

- ・ 東京歯科大学市川総合病院
- ・ ワシントン大学医学部（解析後のデータのみ提供）

5. 研究組織

【代表研究機関】

大阪大学医学部附属病院 眼科学 西田幸二

【共同研究機関および研究責任者】

東京歯科大学市川総合病院 眼科 山口剛史

東京大学大学院医学系研究科 遺伝情報学 岡田随象

難病プラットフォーム（京都大学大学院医学研究科附属ゲノム医学センター） 松田文彦

公益財団法人がん研究会 がんプレシジョン医療研究センター 植田幸嗣

大阪大学 D3 センター 知能情報基盤研究部門 長原一

大阪大学産業科学研究所 複合知能メディア研究分野 中島悠太

ワシントン大学医学部 佐々本弦

関西医科大学附属病院 角膜センター 佐々木香る

京都府立医科大学附属病院 眼科 外園千恵

【研究協力機関】

永田眼科 佐々木香る、豊川紀子

【委託先】（試料の測定や情報解析を行う会社）

タカラバイオ株式会社（全ゲノムシーケンス、RNA-Seq）

株式会社マクロジェン・ジャパン（全ゲノムシーケンス）

CoMIT Omics Center（サンガーシーケンス）

東京大学医科学研究所ヒトゲノム解析センター（RNA-Seq 解析、全ゲノム解析、GWAS 解析等）

株式会社徳島分子病理研究所（空間トランスクリプトーム解析）

株式会社サティスタ（レジストリデータ解析）

6. お問い合わせ先

本研究に関するご質問等がありましたら下記の連絡先までお問い合わせ下さい。

ご希望があれば、他の研究対象者の個人情報及び知的財産の保護に支障がない範囲内で、研究計画書及び関連資料を閲覧することが出来ますのでお申出下さい。

また、試料・情報が当該研究に用いられることについて患者さんもしくは患者さんの代理人の方にご了承いただけない場合には研究対象としませんので、下記の連絡先までお申出ください。その場合でも患者さんに不利益が生じることはありません。

照会先および研究への利用を拒否する場合の連絡先：

京都府立医科大学 眼科 外園千恵

TEL：075-251-5578（眼科医局）

研究代表者、研究責任者：

大阪大学大学院医学系研究科 脳神経感覚器外科学（眼科学） 西田 幸二

共同研究機関 研究責任者：

京都府立医科大学 眼科 外園千恵