

# 医学研究実施のお知らせ

埼玉医科大学病院 IRB（臨床研究における倫理審査を行う委員会）の審査を受け千葉県がんセンター病院長が実施を許可し、以下の研究を実施しております。

なお、千葉県がんセンターは解析担当として研究に参加しています。千葉県がんセンターを受診することにより研究対象となることはありません。

**【研究課題名】** ミトコンドリア病の生化学診断、責任遺伝子解析、病態解明、患者レジストリと治療法の開発に関する研究

## 【研究の概要】

### ●研究の目的

ミトコンドリア病は小児科・新生児科領域における難病の一つで最も頻度の高い先天代謝異常症です。私たちはこの病気の診断、病態解明と治療法の開発に関する研究を埼玉医科大学倫理審査委員会の承認（No. 482, 次いで 844）を受けて行ってきました。このたび J-MO Bank、難病プラットフォームおよび GENOMIT を用いた患者登録（レジストリ）を研究項目に加え、新しい倫理指針に対応する形で新規課題として申請いたしました。レジストリ制度を作る意義には以下の点が挙げられます。①ミトコンドリア病研究の進展・迅速化、②日本人に合った医療の提供、③臨床試験・治験に参加する機会が増加する可能性、④疾患の最新情報の入手、⑤より詳細なフォローによる健康管理。

### ●研究代表者

所属機関名：埼玉医科大学 ゲノム医療科/小児科  
研究代表者名：大竹 明

### ●当院における研究責任者

所属機関名：千葉県がんセンター研究所  
研究責任者：主任上席研究員 越川信子

### ●研究期間

2021年7月21日 ～ 2026年11月30日まで、研究の実施を予定しています。

### ●対象となる方等

対象となる患者さん：「ミトコンドリア呼吸鎖複合体異常症の酵素診断と責任遺伝子解析」および「ミトコンドリア病の生化学診断、責任遺伝子解析、病態解明と治療法の開発に関する研究」で同意をいただき、病歴情報および検体（血液、皮膚等）のご提供をいただいた患者さん。  
対象となる患者さんの数（2021年10月24日現在）：研究全体（2956例）

### ●研究に利用する試料、情報等

試料：皮膚線維芽細胞、臓器等  
情報：病歴情報

試料・情報の一次提供先

**情報**：J-MO Bank 事務局 (<http://mo-bank.com/index.html>)

ここで情報を整理し難病プラットフォームと GENOMIT に改めて送ります。

**試料**：共同研究機関より受領した試料は、生化学解析、遺伝子解析後、バイオレポジトリ用の生体試料として、埼玉医科大学または/および千葉県こども病院) にて適切な条件下で保管します。

**【問い合わせ先 (対応時間：9:00 ～ 16:00 )】**

所属機関名：千葉県がんセンター 研究所

研究責任者：主任上席研究員 越川信子 電話：043-264-5431 (内線)8515

※利用する情報等からは、氏名、住所、電話番号など、個人を特定できる情報は削除致します。

研究成果を学会や論文で発表する際も個人が特定できる情報は利用致しません。