

# 先天代謝異常症の難病プラットフォームレジストリーを用いた フォローアップ研究 同意説明文書

研究代表者  
国立大学法人東海国立大学機構岐阜大学大学院医学系研究科小児科学：笹井 英雄

この同意説明文書は、「先天代謝異常症の難病プラットフォームレジストリーを用いたフォローアップ研究」についてご理解いただき、あなたがこの研究に参加するかどうかをあなた自身で決めていただくための資料です。

内容について分からないこと 心配なことがございましたら遠慮なく研究事務局へお問い合わせください。

\*「先天代謝異常症の難病プラットフォームレジストリーを用いたフォローアップ研究」は、京都大学大学院医学研究科・医学部及び医学部附属病院 医の倫理委員会の審査を受けて、岐阜大学大学院医学系研究科長の許可を得ております。

この同意説明文書は、先天代謝異常症の1つの疾患と診断されたあなた（被登録者ご本人）、または被登録者ご本人の代わりをつとめるあなた（以下、代諾者）に、「先天代謝異常症の難病プラットフォームレジストリーを用いたフォローアップ研究」の内容、協力への同意に関し説明したものです（なお、以降本文中の「あなた」は、「被登録者ご本人または代諾者」を意味します）。この文書の内容や説明について十分なご理解・ご検討をお願いいたします。その上で、「先天代謝異常症の難病プラットフォームレジストリーを用いたフォローアップ研究」に協力していただける場合には、同意書にご署名をお願いいたします。もちろん、同意いただけない場合でもそれを理由にあなたが不利益をこうむることはございません。

# 1 「先天代謝異常症の難病プラットフォームレジストリーを用いたフォローアップ研究」の背景

## 1.1 難病研究における最近の動向

難病の原因究明や治療法確立の推進には、患者さんの症状や検査結果などの「臨床情報」や血液や尿などの「生体試料」、さらにはその解析データを効率的に収集し、医学研究へ応用していく取り組みが必要です。しかし、難病は患者数が少なく、また患者さんの同定やその情報収集は極めて困難であることから、研究に必要な臨床情報や生体試料を収集するまでには大変な時間と費用がかかり、診断法や治療法に関する研究が進まないことが問題となっています。

日本国内でも、難病研究に関心が寄せられつつあり、平成27年1月に施行された「難病の患者に対する医療等に関する法律」では、難病患者さんに対する医療助成、データの収集、調査及び研究の推進等が制度化されました。平成27年1月、平成29年4月と相次いで指定難病が追加され、平成29年9月現在の指定難病は330疾病となっています。国内外で難病患者さんの情報を集約し研究に役立てる動きが活発化しています。

## 1.2 先天代謝異常症の疫学

先天代謝異常症の多くは小児慢性特定疾病に指定され、また一部は指定難病になっている希少疾病で、1つ1つの疾患の発生頻度は1万人に1名～数十万人に1名と非常に稀な疾患です。新生児マススクリーニング一次対象となっている先天代謝異常症の18疾患についてみても、合計した発生頻度は出生数約8千人から1万人に1名という頻度です。1つ1つの疾患についての臨床情報の集積は非常に難しく、自然歴についても情報が不足しています。さらに同じ疾患においても症状の現れ方、その重症度は患者さんによってかなり違っており、その1つの大きな要因が遺伝子異常のタイプと考えられます。このため疾患単位の診断とともにその重症度に関係する遺伝子異常の診断をすることが、先天代謝異常症においては重要と考えています。この遺伝子異常は、同じ疾患でも欧米と日本では大きく異なっていることもあり、また生活環境の違いもあって、日本でのデータ集積が必要です。

遺伝子異常を明らかにすることは、あなたの疾患診断のみでなく、重症度に関与する重要な要因を明らかにでき、治療法の選択を考えるうえで有用の情報をもたらす可能性があります。ぜひおすすすめします。例えば過去にあなたと同じ遺伝子異常の患者さんの臨床情報があると、あなたの治療を考える上で非常に参考になります。またこのレジストリーによ

って、ご本人のメリットだけではなく将来同じ疾患と診断される方にとって非常に有用な情報の蓄積となります。あなたがレジストリーに登録してその臨床経過を追跡させていただくことは、その疾患の将来に貢献していただくこととなります。遺伝子型と臨床病型の関連について明らかになると、疾患単位の画一的な診療ガイドラインではなく、遺伝子型を考慮した（重症度を考慮した）ガイドラインの作成を可能とすると考えています。

## 2 「先天代謝異常症の難病プラットフォームレジストリーを用いたフォローアップ研究」の目的

先天代謝異常症における患者さんの臨床情報を集積し、持続的・長期的に評価項目の検討を行うことで、先天代謝異常症の自然歴や予後因子を解明し、将来的に先天代謝異常症の新しい治療法の開発や確立に貢献することを目的としています。特に診断として、もしくは研究として同定された遺伝子変異の情報を出来るだけ集めることで、日本における各先天代謝異常症の臨床像と遺伝子型の関係について情報を集積し、疾患単位だけでなく遺伝子型による細かな診療ガイドライン改訂を行う事も目的としています。

## 3 「先天代謝異常症の難病プラットフォームレジストリーを用いたフォローアップ研究」の意義

非常に稀な先天代謝異常症と診断された患者さんの情報を「先天代謝異常症の難病プラットフォームレジストリーを用いたフォローアップ研究」に登録することで、将来的に次のことが実現する可能性があります。

### 1) 対象となる先天代謝異常症の研究の進展・迅速化

より多くの同一または似た症状をもつ患者さんの臨床情報を収集し、医療従事者や研究者が共有することで、これまで分からなかった疾患の病態や症状の理解が進み、それが新しい治療法や薬の開発、今後の症状の予測につながる可能性があります。

### 2) 遺伝子型に応じた治療方針の決定などきめ細かい治療の可能性

日本人における先天代謝異常症1つ1つの疾患についての遺伝子型—臨床病型の関係が明らかになり、遺伝子型によって予後、治療反応性などがどのように違うかが明らかになり、きめ細かなガイドラインを提案できる可能性がある。

### 3) 新生児マススクリーニング事業の意義に関する評価

新生児マススクリーニング対象疾患については、新生児期にスクリーニングして早期発見することで正常発育、発達が達成できているのか、マススクリーニングの効果を検証することに用いることが可能となります。

#### 4) 日本人に合った医療の提供

先天代謝異常症に関わる日本人特有の要素を解明するためには国レベルでの日本人データの収集システムが必要です。「先天代謝異常症の難病プラットフォームレジストリーを用いたフォローアップ研究」では日本人データを幅広く収集し、医療従事者や研究者と共有します。海外データとの比較により、日本人に合った医療の提供につながる可能性があります。

#### 5) 臨床試験・治験に参加する機会が増加する可能性

現在、世界中で複数の先天代謝異常症に対するその人の体質に合った治療法の研究が進んでいます。あなたが「先天代謝異常症の難病プラットフォームレジストリーを用いたフォローアップ研究」に登録することで、あなたに合った治療法開発に関わる機会が増える可能性があります。

#### 6) 疾患の最新情報の入手

先天代謝異常症の難病プラットフォームレジストリーを用いたフォローアップ研究は、先天代謝異常症の専門家集団により行われます。先天代謝異常症に関する最新情報が国内外から集まりますので、「先天代謝異常症の難病プラットフォームレジストリーを用いたフォローアップ研究」に参加することで、医療機関などから先天代謝異常症に関する最新情報を受取りやすくなる可能性があります。また、他の患者さんにつながる機会が増えるかもしれません。

#### 7) より詳細なフォローによる健康管理

1-2年ごとに、疾患専門家があなたの臨床情報を確認するため、あなたの健康状態をより詳細にフォローし管理することにつながります。

## 4 「先天代謝異常症の難病プラットフォームレジストリーを用いたフォローアップ研究」へ参加（登録）いただける方

小児慢性特定疾病もしくは指定難病の診断基準で対象となる先天代謝異常症と診断された

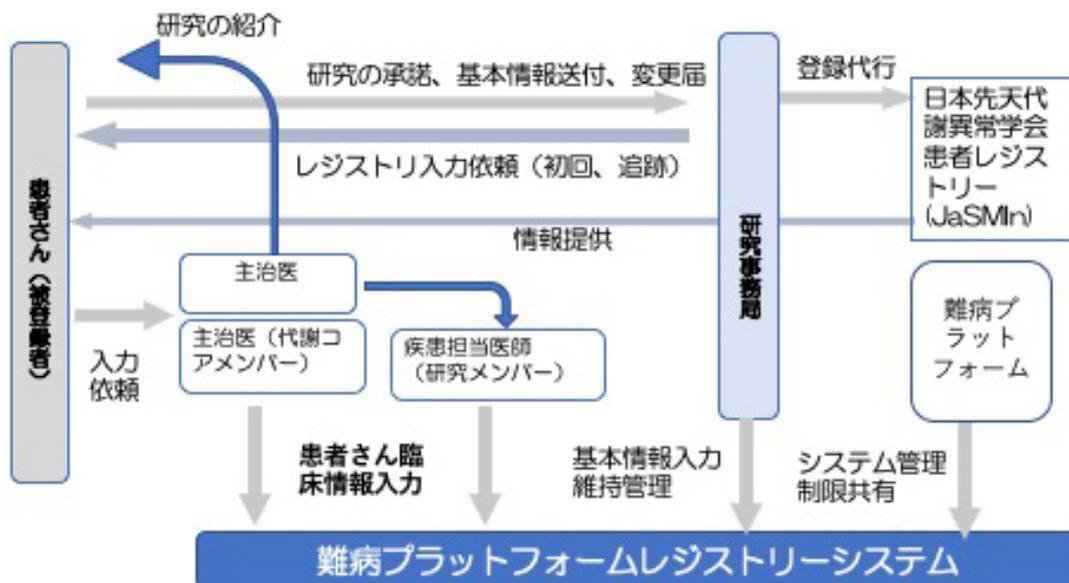
患者で文書で研究参加への同意が得られた患者を対象とします。なお研究者等の判断により対象として不適当と判断された患者は除きます。

## 5 「先天代謝異常症の難病プラットフォームレジストリーを用いたフォローアップ研究」の方法

先天代謝異常症の難病プラットフォームレジストリーを用いたフォローアップ研究では、あなたから疾患に関する情報を定期的にお伺いし、登録させていただきます。

### 【研究フロー】

- 1) 主治医からのレジストリーについてあなたに説明させていただきます。研究に承諾していただける場合は、レジストリーに対し参加同意書、および基本情報を記入して事務局に送っていただきます。
- 2) 事務局で登録を行い、事務局はあなたの基本情報の変更などを担当させていただきます。住所変更など基本情報に変更がある場合は事務局に連絡いただきます。
- 3) 事務局から、あなたにレジストリー入力依頼を初回およびその後1～2年ごとに行わせていただきます（主治医情報があれば事務局があなたに代行して主治医に依頼させていただきます）。
- 4) あなたから臨床情報のレジストリーへの入力を依頼された主治医が代謝コアメンバーである場合には、主治医がレジストリー登録を直接行います。
- 5) あなたから依頼された主治医が代謝コアメンバーでない場合は、あなたから主治医が依頼を受けた場合、主治医から必要な情報を疾患担当医に送ってもらい、疾患担当医がレジストリーに入力させていただきます。



## 6 「先天代謝異常症の難病プラットフォームレジストリーを用いたフォローアップ研究」への参加方法

- 同意書への署名をもって参加の意思を表明したと判断させていただきます

この同意説明文書を用いて、あなたの臨床情報を登録する際に知っておいていただきたいこと、考えておいていただきたいことを説明いたします。あなたが説明をよく理解でき、臨床情報の提供に同意する場合には、「同意書」に署名をお願いいたします。あなたの自由意思で決めていただくことが、とても重要です。ご家族のご意見も大切ですが、あなた自身の気持ちを一番大切にしてください。ただし、同意書に署名いただいた場合でも、提供したくないと感じた場合は臨床情報をご提供いただくかなくともかまいません（「12 同意撤回の方法」をご参照ください）。

- 研究の参加に必要な書類を提出いただきます

主治医からお渡しいただいた、この研究に参加するために必要な書類（「同意書」、「登録票」、「調査票（患者さん記入）」）に必要事項を記載の上、研究事務局に返送をお願いいたします（郵送にかかる費用は研究事務局が負担いたします）。

## 7 登録内容

- 研究事務局の担当者があなたの基本情報を登録します。また主治医（代謝コアメンバーの場合）もしくは疾患担当医が臨床情報を登録いたします。

京都大学医の倫理委員会で審査され、研究機関の長に許可された研究事務局の担当者が、あなたからいただいた情報をもとに登録し、臨床情報は主治医が代謝コアメンバー（研究分担者）の場合は直接レジストリーシステムに入力し、その他の主治医の場合は研究分担者である疾患担当医が主治医から臨床情報をいただいて、セキュリティが十分に確保されたサーバー（あなたのデータを保管する場所）に登録します。

氏名、連絡先、生年月日、性別、出生情報、診断名、指定難病患者の認定の有無  
発症年月、診断年月、診療医療機関名、診療科、EQ-5D-5L、家族歴、妊娠・出産情報、  
社会保障、介護認定、介護度、就学、就労状況、嗜好品、両親に関する情報、出生時の情報  
登録時の患者情報（身長 体重 知能指数）、診断名、遺伝子変異情報、主治医情報、

新生児マススクリーニング結果、尿有機酸分析結果、タンデムマス検査結果、一般臨床検査結果、臨床経過、治療内容、脳MRI、心電図、心エコー、そのほかの特殊検査結果

### • 将来のあなたの臨床情報も登録します

あなたの臨床情報を、正確に定期的に過不足なく登録することが、質の高い研究につながります。そのため、あなたの将来の臨床情報も初回1年その後2年ごとに継続して登録して参りたいと考えています。定期的に研究事務局よりフォローアップ調査のご案内がありますので、ご協力をお願いいたします。

なお、研究参加後、あなたから研究参加の辞退（「12 同意撤回の方法」をご参照ください）や情報提供の休止の申し出があった場合は、あなたの研究への参加を中止または休止いたします。また、この研究を継続するのが困難と判断された場合など、あなたの研究への参加を中止または休止することがあります。

### • この研究の実施期間は原則5年です

この研究全体の実施期間は、研究機関の長による許可を受けた日から原則5年です。5年ごとに研究計画の見直しを行い、研究継続の妥当性について審査します。なお、この研究が倫理的・科学的に適正でないという情報が得られた場合や、倫理審査委員会の判断で研究を中止すべきと判断された場合は、研究代表者がこの研究全体の中止を検討し、研究機関の長が研究を中止することがあります。

### • 過去の研究でいただいた臨床情報の活用

あなたが過去に「先天代謝異常症症例の遺伝子変異を同定後、経過観察調査をおこなう研究—保険収載された遺伝学的検査対象疾患—」「先天代謝異常症症例の遺伝子変異を同定後、経過観察調査をおこなう研究—研究として遺伝子診断を行う疾患—」に参加していた場合、その研究で提供いただいた臨床情報を、この研究においても活用させていただきます。あなたの過去の臨床情報もこの研究で活用することによって、より質の高い研究を行うことができるためです。

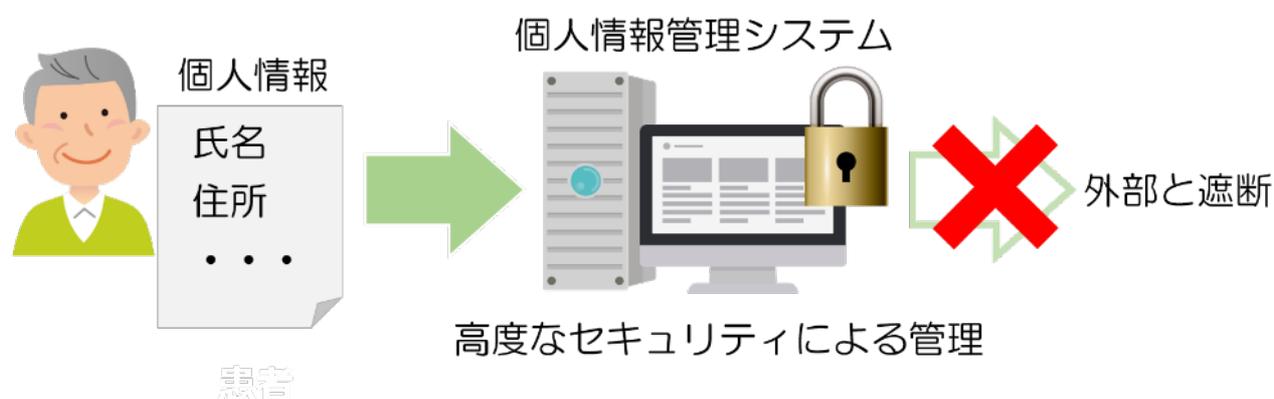
## 8 個人情報の保護

研究に役立てる際に研究者に提供する臨床情報には、氏名、電話番号など個人を特定し得る情報を含めません。データの保存と同時に代わりに新しく符号（この符号を、被登録者IDと呼びます）をつけます。あなたに提供いただいた、直接個人を特定し得る情報以外の

情報は、このIDにより、同一の人から提供されたということは分かりますが、万が一あなたの被登録者IDが外部に出てしまったとしても、その情報があなたのものであると特定することは不可能です。

氏名、電話番号など個人を特定し得る情報は、保存と同時に暗号化され、さらに複数の保存場所に分散して保存されます。このため万が一機器が持ち出されたり、サーバーへの外部からの侵入があったりしたとしても、あなたを特定することができる情報を抜き出すことはできません。

また、あなたがすでに登録されていないかの確認作業として、氏名などの情報を難病プラットフォーム（※「9.1の2）難病プラットフォームとの共有」を参照）の個人情報管理システムに集約し、照合を行います。この作業により、あなたの氏名などが外部に出ることは一切ありません。



## 9 臨床情報の利用

### 9.1 研究のための利用

#### 1) 他の研究機関との共有

あなたの臨床情報は、海外を含んだ他の研究機関（以降、二次利用機関※といいます）と共有されることがあります。あなたの臨床情報を二次利用機関へ共有する際は、共有先の研究計画が科学的・倫理的に妥当な内容か、あなたに不利益がないか、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、この研究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、あなたの臨床情報を共有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あなたの臨床情報を利用することは禁じられています。

※二次利用機関とは大学の研究機関や商用利用を含む企業、公共データベース等の外部機関をいいます。

## 2) 難病プラットフォームとの共有

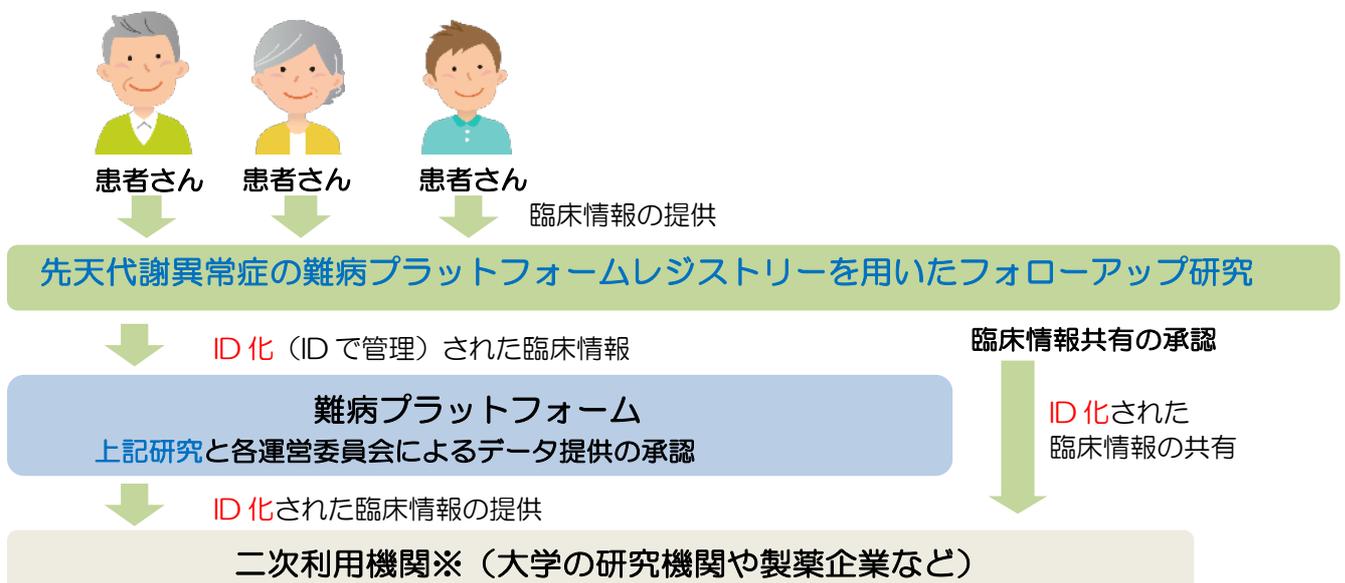
難病プラットフォームは、日本医療研究開発機構（AMED）の研究事業のひとつで、さまざまな難病の研究で収集した臨床情報や生体試料から得られた情報を集約して、わが国の難病研究の推進に役立てる取り組みを行っています。

また、この研究も難病プラットフォームと連携していて、IDで管理されたあなたの臨床情報は、最終的に他の難病レジストリー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。

またさらに、あなたの臨床情報は、難病プラットフォーム以外の研究機関に提供されることがあります。あなたの臨床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、あなたに不利益がないか、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、あなたの臨床情報を無償/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あなたの臨床情報を利用することは禁じられています。

上記の1)と2)において、もし、研究を進める上でさらに詳細なあなたの情報が必要となった場合は、研究事務局を通じてあなたに連絡することがあるかもしれません。ただし、二次利用機関があなたに直接連絡したり、あなたを特定できる情報を取得することはありません。

### 【臨床情報の利用の流れ】



※二次利用機関とは大学の研究機関や商用利用を含む企業、公共データベース等の外部機関をいいます

なお、この研究への参加に同意いただきますと、難病プラットフォームや二次利用機関への臨床情報の共有や提供についても同意いただいたこととなりますので、あらかじめご了承ください。

## 9.2 公開データベース登録の可能性

将来的に、あなたの情報であることを完全に分からなくした情報を公開データベース※に登録することを考えています。できる限り多くの患者さんのデータを国内外で共有し、比較することにより、難病研究が進むと期待しているからです。

※公開データベース：多くの研究者が情報を共有するために、患者さんの臨床情報を集約したものです。このデータベースから個人を特定されることはありません。

## 9.3 学術発表

この研究により得られた結果を、国内外の学会や学術雑誌及びデータベース上で、発表させていただく場合がありますが、あなたの情報であることが特定されない形で発表します。

## 9.4 研究に関する情報公開と通知

あなたの臨床情報がどのように利用されているかの概要（課題名、研究期間、研究責任者の所属・氏名など）は、研究事務局のホームページ（<http://www.jsiem.com/>）に掲載します。対象となる先天代謝異常症に関する情報を集めたニュースレターをお送りすることもあります。その他、公開する情報には、問い合わせ先、同意撤回書などを含みます。

## 9.5 知的財産権の帰属

あなたに提供していただいた臨床情報を用いて研究を行った結果、特許権や経済的利益などが生じる可能性があります。その権利は国、研究機関、民間企業を含む共同研究機関及び研究者などに属します。

## 10 「先天代謝異常症の難病プラットフォームレジストリーを用いたフォローアップ研究」への参加/不参加により生じること

### 10.1 参加したとき

- ・ あなた、あなたのご家族、他の同じ疾患をもつ患者さん、似た症状をもつ他の疾患の患者さんの診断や治療に役立つ可能性があります。
- ・ 先天代謝異常症の研究のスピードを加速させる可能性があります。
- ・ 先天代謝異常症に関する最新情報を受取りやすくなる可能性があります。
- ・ 本研究に登録することで、臨床試験・治験への参加が優遇されたり、保証されたりすることはありませんが、臨床試験・治験に参加する機会が増える可能性があります。
- ・ 本研究への登録のために、過去の病歴や症状を質問され、つらい経験を思い出し、気分を害することがあるかもしれません。
- ・ 万が一、登録情報を管理している情報機器が持ち出された場合に登録情報が外部に出てしまっても、登録情報はID化されているため、氏名などの個人を特定できる情報が漏洩することはありません。
- ・ あなたから提供いただいた情報を用いてあなたに有益な結果が得られた場合、あなたまたはあなたのご家族にその結果を知らせたいかどうかを、あなたが選択することができます。
- ・ 本研究にあなたの臨床情報を提供いただいても謝礼はございません。
- ・ 登録時の資料請求や情報提供時の電話代・書類送付などの郵便料金は研究事務局が負担いたします。

### 10.2 参加しなかったとき

- ・ 医師（担当医師を含む）やあなたの通院する医療機関との関係が変わったり、あなたが不利益をこうむることはありません。
- ・ あなたの治療方針が変わることはありません。

## 11 代理の方による同意（代諾者による同意）

未成年/ご自身で十分な理解の上同意をしていただくことが難しい患者さんも、本研究の対象となります。その場合は、ご家族など代諾者の方にもご説明し、同意をいただくこととなります。代諾者の方に同意していただいた場合でも、あなたが16歳以上で同意能力がある場合、あなた自身の意思も尊重されます。なお、未成年の時に登録した場合は、

成人後に再度同意を問うことがあります。ご理解とご協力をお願いいたします。

## 12 同意撤回の方法

いったん同意した場合でも、あなたが不利益をこうむることはなく、同意書署名時にお渡しする「同意撤回書」により同意を取り消すことができます。同意撤回後は、あなたの「個人情報」と「個人情報と被登録者 ID を結びつける表の中のあなたのお名前」は削除され、情報の提供は行われなくなります。ただし、同意を撤回した場合でも、研究成果の公開やデータを解析した後の場合は、すでにご提供いただいた臨床情報について削除できないことがありますので、あらかじめご了承くださいますようお願いいたします。

## 13 研究で得られた情報の保管及び管理の方法

この研究で得られたあなたの情報は、以下に示す方法で原則、10年間保管します。

- ① 紙に記載された情報（同意書、登録票、調査票など）：鍵付の保管庫で保管します。
- ② データベースに入力された情報：

個人情報：厳重なセキュリティを施し、全てのデータを暗号化して保存します（「8 個人情報の保護」をご参照ください）。

臨床情報：被登録者 ID を付与し、あなたの情報であることが分からないようにして保存します（あなたのお名前と被登録者 ID を結びつける表は適切に管理します）。

同意撤回した患者さんの個人情報や、やむを得ず廃棄しなければならない臨床情報は、全ての情報が ID 化されていることを確認した後に、各研究機関の規定に従って適切な方法で廃棄します。

## 14 研究計画書を閲覧することができます

先天代謝異常症の難病プラットフォームレジストリーを用いたフォローアップ研究の計画書の閲覧を希望される場合は、研究事務局にお申し出ください。他の患者さんの個人情報や研究者等の知的財産権保護等の観点において支障をきたさない範囲で提示いたします。

## 15 登録内容や方針変更の可能性

あなたの臨床情報は、原則として10年間の保管を予定しております。保管に関する場所、

この研究の運営方針、運営形態などが、将来的に大きく変更された場合（外部機関への移管や外部研究プロジェクトとの統合、登録項目の追加など）には、管理運営等の変更に関して、倫理審査委員会の審査と研究機関の長による許可を受けた後に、研究事務局のホームページ（<http://www.jsiem.com/>）で情報公開を行います。

なお、登録項目が大きく追加・変更される際は、この研究に登録していただいているあなたの連絡先に研究事務局より連絡し、改めてこの研究に関する説明を行いますので、この研究への参加を継続するかどうかについて、再度お決めください。

## 16 運営資金・利益相反

先天代謝異常症の難病プラットフォームレジストリーを用いたフォローアップ研究は、日本医療研究開発機構（AMED）の難治性疾患実用化研究事業研究費及び厚生労働省の難治性疾患政策研究事業研究費により実施・運営されています。

この研究を行う研究者は、この研究の実施に先立ち、個人の収益等、この研究の利益相反<sup>\*</sup>に関する状況について所属する病院の長に報告し、透明性を確保しています。またこの研究を行うことについては、京都大学の倫理審査委員会に申請し、倫理的に問題がなく、公正な研究を行うことができると判断を受けたうえで実施しています。

※ 利益相反：研究の実施に際して、外部組織との経済的な利益関係などによって、公正で適正な判断が損なわれている状態または損なわれるのではないかと第三者から疑われる状態になることがあります。このような状態を「利益相反」といいます。

## 17 ご不明点等ございましたら、お問い合わせください

この同意説明文書の内容、また「先天代謝異常症の難病プラットフォームレジストリーを用いたフォローアップ研究」について分からないことや聞きたいこと、心配なことがございましたら、いつでも遠慮なく下記までお問い合わせください。

### 【 お問い合わせ先 】

先天代謝異常症の難病プラットフォームレジストリーを用いたフォローアップ研究 研究事務局

担当者氏名：後藤智子、森真以、松本英樹、笹井英雄

住所：〒501-1194 岐阜市柳戸1-1

電話：058-230-6386

E-mail：[iemplat@t.gifu-u.ac.jp](mailto:iemplat@t.gifu-u.ac.jp)

ホームページ：<http://www.jsiem.com/>

## 【 相談窓口 】

先天代謝異常症の難病プラットフォームレジストリーを用いたフォローアップ研究 研究事務局

担当者氏名：後藤智子、森真以、松本英樹、笹井英雄

住所：〒501-1194 岐阜市柳戸1-1

電話：058-230-6386

E-mail：iemplat@t.gifu-u.ac.jp

ホームページ：http://www.jsiem.com/

次の場合は、先天代謝異常症の難病プラットフォームレジストリーを用いたフォローアップ研究 研究事務局にご一報ください。

- ・連絡先が変わる場合
- ・海外移住などの理由で一時的に研究への参加を見合わせたい場合

## 18 研究組織

この研究は、以下の研究組織により運営されています。

### 18.1 先天代謝異常症の難病プラットフォームレジストリーを用いたフォローアップ研究 研究代表者

[所属] 国立大学法人東海国立大学機構岐阜大学大学院医学系研究科小児科学

[氏名] 笹井英雄

[連絡先] sasai.hideo.f1@f.gifu-u.ac.jp

### 18.2 先天代謝異常症の難病プラットフォームレジストリーを用いたフォローアップ研究 研究事務局

[所属] 国立大学法人東海国立大学機構岐阜大学大学院医学系研究科小児科学

[氏名] 後藤智子、森真以、松本英樹、笹井英雄

[連絡先] iemplat@t.gifu-u.ac.jp

### 18.3 先天代謝異常症の難病プラットフォームレジストリーを用いたフォローアップ研究 個人情報管理者

[所属] 国立大学法人東海国立大学機構岐阜大学医学部附属病院

[氏名] 堀友博

[連絡先] hori.tomohiro.h9@f.gifu-u.ac.jp

### 18.4 難病プラットフォーム 研究代表者

[所属] 京都大学大学院医学研究科附属ゲノム医学センター  
 [氏名] 松田 文彦  
 [連絡先] 〒606-8507  
 京都市左京区聖護院川原町 53 京都大学 南部総合研究 1 号館 5 階

### 18.5 難病プラットフォーム 個人情報責任者

[所属] 京都大学大学院医学研究科社会健康医学系専攻 ゲノム医療学  
 [氏名] 小杉 眞司  
 [連絡先] 〒606-8501  
 京都市左京区吉田近衛町

### 18.6 共同研究機関（臨床情報・生体試料の取得を行う研究機関）

共同研究機関の名称及び研究責任者の氏名・連絡先の一覧を別紙 1 に添付します。

#### 【別紙 1】共同研究機関、分担研究者の一覧

		共同研究機関の名称	所属部署、役職	研究者の氏名	連絡先（住所）
1	代表者	岐阜大学	大学院医学系研究科 小児希少難病早期診断・予防医学講座 特任准教授	菅井 英雄	〒501-1194 岐阜市柳戸1-1
2	疾患担当医	岐阜大学	大学院医学系研究科 小児科学 教授	大西 秀典	〒501-1194 岐阜市柳戸1-1
3	疾患担当医	岐阜大学	大学院医学系研究科 小児科学 医員	森 真以	〒501-1194 岐阜市柳戸1-1
4	疾患担当医	岐阜大学	大学院医学系研究科 小児科学 臨床講師	松本 英樹	〒501-1194 岐阜市柳戸1-1
5	疾患担当医	熊本大学	大学院生命科学研究所 小児科学講座 教授	中村 公俊	〒860-8556 熊本県熊本市中央区本荘1丁目1番1号
6	疾患担当医	熊本大学	大学院生命科学研究所 小児科学講座 准教授	松本 志郎	〒860-8556 熊本県熊本市中央区本荘1丁目1番1号
7	疾患担当医	国立病院機構北海道医療センター	小児科・臨床研究部 副院長	長尾 雅悦	〒063-0005 北海道札幌市西区山の手5条7丁目1番1号
8	疾患担当医	秋田大学	医学部附属病院 小児科 講師	野口 篤子	〒010-8543 秋田市本道1-1-1
9	疾患担当医	埼玉医科大学/山形大学	ゲノム医療科 准教授/医学部 小児科	沼倉 周彦	〒990-9585 山形市飯田西2-2-2
10	疾患担当医	東北大学病院	小児科 助教	和田 陽一	〒980-8574 宮城県仙台市青葉区星陵町1-1
11	代謝コアメンバー (施設担当医)	新潟大学	医歯学総合病院 小児科 助教	入月 浩美	〒951-8510 新潟市中央区旭町通1-754
12	疾患担当医	順天堂大学/千葉県こども病院	大学院医学系研究科 難治性疾患診断・治療学 教授/ 代謝科	村山 圭	〒266-0007 千葉県千葉市緑区辺田町579-1
13	疾患担当医	東邦大学	医療センター大橋病院 小児科 客員教授	清水 教一	〒153-8515 東京都目黒区大橋2-22-36
14	疾患担当医	東京女子医科大学	小児科 講師	伊藤 康	〒162-8666 東京都新宿区河田町8-1
15	疾患担当医	日本大学	医学部小児科学系 小児科学分野(日本大学病院) 准教授	石毛 美夏	〒101-8309 東京都千代田区神田駿河台1-6
16	代謝コアメンバー (施設担当医)	日本大学	医学部小児科学系 小児科学分野(日本大学病院) 助教	小川 えりか	〒101-8309 東京都千代田区神田駿河台1-6

		共同研究機関の名称	所属部署、役職	研究者の氏名	連絡先（住所）
17	疾患担当医	浜松医科大学	医学部浜松成育医療学講座 特任教授	福田 冬季子	〒431-3192 静岡県浜松市東区半田山一丁目20番1号
18	疾患担当医	藤田医科大学	医学部小児科学 教授	伊藤 哲哉	〒470-1192 愛知県豊明市沓掛町田楽ヶ窪1番地98
19	疾患担当医	藤田医科大学	医学部小児科学 准教授	中島 葉子	〒470-1192 愛知県豊明市沓掛町田楽ヶ窪1番地98
20	疾患担当医	大阪立大学	大学院医学研究科発達小児医学 教授	濱崎 考史	〒545-0051 大阪市阿倍野区旭町1-4-3
21	疾患担当医	大阪大学	微生物病研究所 寄附研究部門教授	村上 良子	〒565-0871 大阪府吹田市山田丘3番1号
22	疾患担当医	大阪府立病院機構大阪母子医療センター	遺伝診療科/研究所 主任部長/所長	岡本 伸彦	〒594-1101 大阪府和泉市室堂町840
23	代謝コアメンバー (施設担当医)	兵庫医科大学	小児科 准教授	李 知子	〒663-8501 兵庫県西宮市武庫川町1-1
24	代謝コアメンバー (施設担当医)	広島大学	大学院医系科学研究科 小児科学 教授	岡田 賢	〒734-8551 広島市南区霞1-2-3
25	疾患担当医	島根大学	医学部附属病院検査部 講師	小林 弘典	〒693-8501 島根県出雲市塩冶町89-1
26	疾患担当医	松江赤十字病院	第一小児科部 部長	長谷川 有紀	〒690-8506 島根県松江市母衣町200番地
27	代謝コアメンバー (施設担当医)	大分大学	医学部小児科学講座 教授	井原 健二	〒879-5593 大分県由布市挾間町医大ヶ丘1丁目1番地
28	代謝コアメンバー (施設担当医)	宮崎大学	医学部看護学科基礎看護学講座 教授	澤田 浩武	〒889-1692 宮崎県宮崎市清武町木原5200
29	代謝コアメンバー (施設担当医)	鹿児島大学病院	小児科診療センター 講師	丸山 慎介	〒890-8520 鹿児島市桜ヶ丘8丁目35番地1号