

「てんかんでの大規模全ゲノム・エクソームシーケンスの国際共同（Epi25 Collaborative）研究」での福岡大学病院小児科で保存している DNA と臨床情報の提供について

ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針（平成 29 年 2 月 28 日一部改正）に従い、下記の公開と告示をいたします。

福岡大学病院小児科では「てんかん・熱性けいれんの遺伝子研究（06-51）」として、当院倫理委員会の承認に基づき、てんかんを持つ方々の遺伝子解析を研究として行っています。

このたび、国際的共同研究体である Epi25 Collaborative に福岡大学病院小児科で保管している一部のてんかんを持つ方々の DNA と臨床情報を提供し、全ゲノムまたは全エクソームシーケンスを行い、大規模な数での、てんかんに関わる遺伝子の同定と、臨床情報からの遺伝子型と症状や薬剤反応性の相関を分析します。

対象は、福岡大学病院小児科 廣瀬伸一が研究責任者として実施している「てんかん・熱性けいれんの遺伝子研究（06-51）」に研究協力者として参加いただいたてんかんを有する方々のうち、「てんかん・熱性けいれんの遺伝子研究」で 2016 年 12 月 31 日までに原因となる遺伝子変異が見つからなかった症例とその両親の匿名化されたゲノム DNA と臨床情報を提供します。

この研究で提供する試料・情報は、匿名化されたゲノム DNA と臨床情報です。臨床情報は下記の項目に限られます。

性別、最終情報収集年月、主治医、自己申告人種・民族、誕生年、死亡の有無、母の DNA 利用の可否、父の DNA 利用の可否、既存のエクソームデータの有無、周産期週齢、出生時頭囲、出生体重、頭部外傷歴、中枢神経感染症歴、新生児けいれんの有無、正常な新生児期間、新生児期の特記事項、頭囲、神経症状、筋症状、核型検査結果、遺伝子コピー数検査結果、遺伝子パネル検査結果、単一遺伝子検査結果、代謝検査結果、けいれん発作情報、脳波検査結果、神経画像検査（CT、MRI）結果、外表奇形情報、知的・運動発達情報、家族歴、てんかん症候群診断、抗てんかん薬の種類と反応性

該当するゲノム DNA と臨床情報は Epi25 Collaborative での利用に限り、試料や情報やシーケンスデータも Epi25 Collaborative で保管します。

尚、研究協力いただいた方々は、識別される試料や情報の利用又は他の研究を行う機関への提供を停止することができます。

希望される方は、研究責任者にご連絡ください。

研究責任者

福岡大学病院小児科 教授 廣瀬伸一

電話：092-801-1011