

# 情報公開文書

## ◆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、患者レジストリおよび治療法の開発に関する研究

千葉県がんセンターでは埼玉医科大学病院 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、以下の研究の解析を実施しております。

### 1. 研究の対象

ミトコンドリア DNA 3243 番目が A から G 変異を持つ患者さん由来線維芽細胞

### 2. 研究目的・研究の方法

ミトコンドリア病は、5000 人に 1 人の頻度で起こるエネルギー代謝異常症であり、その病態や病因遺伝子は様々です。近年ミトコンドリアの機能低下がミトコンドリア病・糖尿病、一部の癌などの重篤な疾患の原因であるとの報告がなされています。その原因はミトコンドリア DNA または核内ミトコンドリア関連遺伝子 DNA 変異によるものです。一方、PI ポリアミドは塩基配列特異的に DNA に結合する合成小分子化合物です。PI ポリアミドは細胞内への輸送手段を必要とせずに細胞内に送達され、標的とする DNA に結合します。この方法を応用し、根治的治療法のない DNA 変異を病因とする疾患の治療に使用できるのではないかと想定し研究を進めています。そこで PI ポリアミドを用い mtDNA 変異遺伝子の発現抑制による病状改善を意図し、本研究を企画しました。

### 3. 研究に用いる試料・情報の種類

本研究では、埼玉医科大学、千葉県こども病院でミトコンドリア病と診断された患者さんから個別同意を得たうえで提供された試料・情報を、匿名化された状態で生化学解析、遺伝子解析等の目的で解析機関である千葉県がんセンターに送付されます。千葉県がんセンターは、患者さんから得られた、培養した線維芽細胞をさらに培養して様々な細胞機能評価を行い、情報（評価結果）を埼玉医科大学に返却します。千葉県がんセンターで試料・情報を共有するのは、当センター研究責任者・越川信子・研究分担者・竹永啓三です。また、残余試料は廃棄されます。

尚、患者さんの情報で、カルテ番号、生年月日、イニシャル、病理検体番号等の個人を特定しうる情報は一切ありません。研究結果などの情報は、10 年間 千葉県がんセンター研究所で管理・保管します。

### 4. 個人情報の保護について

利用する試料についての患者さんを直接特定できるような個人情報上記3のように千葉県がんセンターでは知り得ません。また、研究成果は学会や学術雑誌等での発表を予定していますが、その際も患者さんを特定できるような個人情報は利用しません。

#### 5. 研究の資金源および利益相反について

本研究に必要な経費は学術振興会科学研究費助成金、AMED からの研究費が利用されます。研究に関する利益相反は、当センターの利益相反委員会が適切に管理しています。

#### 6. この研究は倫理審査委員会の承認が得られています。

本研究は埼玉医科大学病院 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の研究実施許可を得られています。

#### 7. この研究への参加を希望しない時はご連絡ください。

また、本研究に関するご質問がある場合も下記へお問い合わせください。

研究責任者 千葉県がんセンター 研究所 主任上席研究員 越川信子

〒260-8717 千葉市中央区仁戸名町 666-2

TEL 043-264-5431(代表番号) 内線 8515