

# 「網膜色素変性の原因遺伝子探索研究」について

**研究責任者** 桃沢 幸秀 チームリーダー

**所属** 理化学研究所 生命医科学研究センター 基盤技術開発研究チーム

## 概要（目的・利用方法を含む）

網膜色素変性は、眼の光を感じる部位である網膜に変性を来し、進行性の視覚障害を起こす病気です。日本人の主要な失明原因の一つですが、有効な治療法がありません。遺伝子の異常が病気の原因であると考えられており、本症の原因遺伝子として 80 種類以上が報告されています。本研究では、網膜色素変性の患者様からご提供頂いた検体を用いて次世代シーケンサーによる解析を行い、日本人における網膜色素変性の遺伝要因の解明や臨床所見との関連を明らかにします。得られた研究成果は、将来的には、患者様やご家族への治療法の開発に役立つことが期待されます。

## 1. 研究の対象となる方

本研究は、下記の方を対象としております。

2011 年～2017 年に共同研究機関において 3. の研究課題への参加に同意された、網膜色素変性と診断されている方

## 2. 研究に用いる試料・情報の種類

試料：DNA

情報：カルテより収集された臨床情報

## 3. 外部からの試料・情報の提供

以下の研究課題において、共同研究機関における文書による同意のもと、収集された試料・情報が、匿名化された上で理化学研究所に提供されます。

名古屋大学医学部附属病院 眼科

研究課題名「遺伝性眼疾患と眼先天異常の原因遺伝子の探索」

## 4. 外部への試料・情報の提供

理化学研究所は、提供された試料・情報を用いた解析データを提供元の 3. の共同機関にのみ提供いたします。

## 5. 研究期間

2017 年 02 月 08 日～2021 年 03 月 31 日

## 6. 研究組織

研究代表者：名古屋大学医学部附属病院眼科 講師 上野 真治

研究課題名「遺伝性眼疾患と眼先天異常の原因遺伝子の探索」

上記 1. に記載された症例に対して、2. に記載された試料・情報を理化学研究所は受領します。

**7. 研究参加の辞退について**

患者様もしくはその代理人の方が研究参加の辞退を希望される場合、下記のお問い合わせ先までお申し出ください。理化学研究所は共同研究機関に問い合わせの上、可能な限り対応いたします。その際、患者様に不利益が生じることはありません。なお、お申し出をいただいた時点で、解析が進んでいる場合、論文化されている場合には、その情報を取り除くことができない場合があることをご了承ください。

**8. お問い合わせ先**

<お問い合わせおよび研究参加の辞退をされる場合の連絡先>

担当者：桃沢 幸秀

所属：理化学研究所 生命医科学研究センター

電話番号：045-503-9326

住所：神奈川県横浜市鶴見区末広町 1-7-22

以上