作成日：2026 年 8 月 21 日　第 2 版
〔ホームページ公開用資料〕

網膜変性に関する分子遺伝学的研究

１．臨床研究について

九州大学病院では、最適な治療を患者さんに提供するために、病気の特性を研究し、診断法、治療法の改善に努めています。その一つとして、九州大学病院眼科では、現在網膜変性の患者さんを対象として、病因遺伝子解析に関する「臨床研究」を行っています。

今回の研究の実施にあたっては、九州大学医系地区部局観察研究倫理審査委員会の審査を経て、研究機関の長より許可を受けています。この研究が許可されている期間は、2030 年 6 月 30 日までです。

２．研究の目的や意義について

この研究は、網膜が変性するという、生まれながらの体質があるかどうかを、血液から取り出した遺伝子を調べることによって、より正確に診断できるようにしようとするものです。また、網膜色素変性とその類縁疾患に関しては、「網膜脈絡膜・視神経萎縮症に関する調査研究」（研究代表者：宮崎大学医学部感覚運動医学講座眼科学分野・教授・池田 康博）が中心となる疾患レジストリ（日本網膜色素変性レジストリプロジェクト）に登録し、網膜色素変性の基礎研究・治療研究を推進します。

３．研究の対象者について

九州大学病院眼科に網膜変性で通院されている患者さん、および当院を受診され、遺伝性網膜ジストロフィの遺伝子パネル検査システム「PrismGuideTM IRD パネルシステム」（シスメックス株式会社)を利用された患者さん 450 名（研究全体 1000 名）と病気のない対照者 50 名（研究全体 100 名）を対象とさせていただく予定です。

貧血等により、採血をすることで健康状態が悪化すると考えられる方は、この研究にご参加いただくことはできません。

また、この研究では遺伝性網膜変性の遺伝型と臨床像の特徴を明らかにするために、下記の先行研究に参加した９４名の方の血液、唾液と診療情報、検査結果も、遺伝型-表現型の関連解析、病因遺伝子の解析に利用させていただく予定です。

許可番号：３１１−０１
課題名：網膜変性に関する分子遺伝学的研究
許可期間：平成２０年５月２９日から平成２５年５月２８日
本研究に使用する試料・情報の取得期間：同上

４．研究の方法について

この研究への参加に同意いただきましたら、以下の情報を取得します。また、研究用の血液を 10 ml 採血、もしくは唾液 3 ml を採取させていただきます。採取した血液、または唾液を用いて、病因遺伝子を同定します。さらに、共同研究機関（東北大学、スイスローザンヌ大学、理化学研究所横浜キャンパス、宮崎大学、東京大学、名古屋大学、大阪大学、京都大学、東京医療センター、東京慈恵会医科大学、宮崎大学、長崎大学、ソウル国立大学、東アジア眼遺伝コンソーシアム）へあなたの DNA を郵送にて送付し、詳しい解析を行う予定です。網膜色素変性ならびに類縁疾患については、本研究で取得された情

報（病因遺伝子の情報を含む）を日本網膜色素変性レジストリプロジェクトに登録します。本研究で取得された情報ならびに、日本網膜色素変性レジストリプロジェクトに登録された情報に基づいて臨床データの解析を実施します。

〔取得する情報〕

年齢、性別、診断名、現病歴、家族歴、既往歴、生活歴

眼科検査結果（視力、眼圧、視野、網膜電図、光干渉断層計検査結果、臨床所見）

血液検査結果（血計、白血球分画、生化学検査結果）

※対照者（健常ボランティア）については、眼科的検査を実施しません。

５．研究への参加とその撤回について

この研究への参加はあなたの自由な意思で決めてください。同意されなくても、あなたの診断や治療に不利益になることは全くありません。

また、いったん同意した場合でも、あなたが不利益を受けることなく、いつでも同意を取り消すことができます。その場合は、研究用に採取した血液や唾液とそれらを調べた結果などは廃棄され、取得した情報もそれ以降はこの研究目的に用いられることはありません。ただし、同意を取り消した時にすでに研究結果が論文などで公表されていた場合には、完全に廃棄できないことがあります。

６．個人情報の取扱いについて

遺伝情報はあなたの大切な情報であり、個人情報であるため、他の人に知られないように慎重に取り扱う必要があります。

あなたの血液や唾液、測定結果、カルテの情報をこの研究に使用する際には、あなたのお名前の代わりに研究用の番号を付けて取り扱います。あなたと研究用の番号を結びつける対応表は、九州大学大学院医学研究院眼科学分野・教授・園田　康平の責任の下、厳重な管理を行います。このようにすることによって、遺伝子の情報は誰のものか分からない状態で研究に用いられます。この研究の成果を発表したり、それを元に特許等の申請をしたりする場合にも、あなたが特定できる情報を使用することはありません。

あなたの DNA、測定結果、カルテの情報を共同研究施設（東北大学、スイスローザンヌ大学、理化学研究所横浜キャンパス、宮崎大学、東京大学、名古屋大学、大阪大学、京都大学、東京医療センター、東京慈恵会医科大学、宮崎大学、長崎大学、ソウル国立大学、東アジア眼遺伝コンソーシアム）へ郵送する際には、九州大学にて上記のような処理をした後に行いますので、あなたを特定できる情報が外部に送られることはありません。

７．試料や情報の保管等について

〔試料について〕

この研究において得られたあなたの血液や唾液は原則としてこの研究のために使用し、研究終了後は、九州大学大学院医学研究院眼科学分野において同分野教授・園田　康平の責任の下、１０年間保存した後、研究用の番号等を消去し、廃棄します。

〔情報について〕
この研究において得られたあなたのカルテの情報等は原則としてこの研究のために使用し、研究終了後は、九州大学大学院医学研究院眼科学分野において同分野教授・園田　康平の責任の下、１０年間保存した後、研究用の番号等を消去し、廃棄します。

また、この研究で得られたあなたの血液や測定結果、カルテの情報等は、将来計画・実施される別の医学研究にとっても大変貴重なものとなる可能性があります。そこで、あなたの同意がいただけるならば、前述の期間を超えて保管し、将来新たに計画・実施される医学研究にも使用させていただきたいと考えております。その研究を行う場合には、改めてその研究計画を倫理審査委員会において審査し、承認された後に行います。

８．この研究の費用について

この研究に関する必要な費用は、国立研究開発法人日本医療研究開発機構からの研究助成金ならびに部局等運営経費でまかなわれます。

９．利益相反について

九州大学では、よりよい医療を社会に提供するために積極的に臨床研究を推進しています。そのための資金は公的資金以外に、企業や財団からの寄付や契約でまかなわれることもあります。医学研究の発展のために企業等との連携は必要不可欠なものとなっており、国や大学も健全な産学連携を推奨しています。

一方で、産学連携を進めた場合、患者さんの利益と研究者や企業等の利益が相反（利益相反）しているのではないかという疑問が生じる事があります。そのような問題に対して九州大学では「九州大学利益相反マネジメント要項」及び「医系地区部局における臨床研究に係る利益相反マネジメント要項」を定めています。本研究はこれらの要項に基づいて実施されます。

研究の研究分担者には、寄附講座（眼病態イメージング講座）に所属のものが参画しており、当講座は株式会社ニデックからの寄附金によって運営されていますが、本研究と上記企業との関係性はありません。

利益相反についてもっと詳しくお知りになりたい方は、下記の窓口へお問い合わせください。
利益相反マネジメント委員会
（窓口：九州大学病院 ARO 次世代医療センター　電話：０９２－６４２－５０８２）

１０．研究に関する情報の公開について

この研究に参加してくださった方々の個人情報の保護や、この研究の独創性の確保に支障がない範囲で、この研究の研究計画書や研究の方法に関する資料をご覧いただくことができます。資料の閲覧を希望される方は、ご連絡ください。

また、この研究では、学会等への発表や論文の投稿により、研究成果の公表を行う予定です。

１１．特許権等について

この研究の結果として、特許権等が生じる可能性がありますが、その権利は九州大学及び共同研究機関等に属し、研究対象者には属しません。また、その特許権等を元にして経済的利益が生じる可能性がありますが、これについても研究対象者に権利はありません。

１２．研究を中止する場合について

研究責任者の判断により、研究を中止しなければならない何らかの事情が発生した場合には、この研究を中止する場合があります。なお、研究中止後もこの研究に関するお問い合わせ等には誠意をもって対応します。

１３．研究の実施体制について

この研究は以下の体制で実施します。

研究実施場所	九州大学病院眼科 九州大学大学院医学研究院眼科学分野	
研究責任者	九州大学大学院医学研究院眼科学分野　教授　園田　康平	
研究分担者	九州大学大学院医学研究院　眼科学分野　准教授　村上　祐介 九州大学大学院医学研究院眼病態イメージング講座　准教授　秋山雅人 九州大学病院 眼科　助教　藤原　康太 九州大学大学院医学研究院眼科学分野　学術研究員　下川　桜子 九州大学大学院医学系学府眼科学分野　大学院生　久井　貴博 九州大学大学院医学系学府眼科学分野　大学院生　福田　夏帆 九州大学病院　産科婦人科　助教　田浦　裕三子 九州大学病院 臨床遺伝医療部　学術研究員　松﨑　佐和子 九州大学病院 臨床遺伝医療部　学術研究員　石川　亜希子 九州大学病院　眼科　医員　福嶋　正俊 九州大学大学院医学系学府眼科学分野　大学院生　川村　綾香	
共同研究機関等	機関名　／　研究責任者の職・氏名	役割
	①　東北大学大学院医学系研究科・医学部　付属創生応用医学研究センター　細胞治療分野　教授・阿部 俊明 ②　スイス　ローザンヌ大学　医学遺伝学部門　グループリーダー・カルロ リボルタ ③　理化学研究所横浜キャンパス　生命医科学研究センター　基盤技術開発研究チーム　チームリーダー・桃沢 幸秀 ④　宮崎大学医学部感覚運動医学講座眼科学分野　教授・池田康博（日本網膜色素変性レジストリプロジェクト（２３機関）） ⑤　東京大学大学院医学系研究科 国際保健学専攻 人類遺伝学分野　教授・藤本 明洋 ⑥　名古屋大学大学院医学系研究科　眼科学　助教・藤田 幸輔 ⑦　大阪大学大学院医学系研究科 遺伝統計学　教授・岡田 随象 ⑧　京都大学医学部附属病院眼科・講師・宮田学	解析・情報の提供・受取り

	⑨ 東京医療センター・臨床研究センター・視覚研究部・視覚生理学研究室・室長・藤波芳 ⑩ 東京慈恵会医科大学眼科学講座・准教授・林孝彰 ⑪ 長崎大学大学院医歯薬学総合研究科　眼科・視覚科学分野・講師・大石明生 ⑫ ソウル国立大学眼科・准教授・セジュン ウー ⑬ 東アジア眼遺伝コンソーシアム・代表研究者・藤波芳	

１４．相談窓口について

この研究に関してご質問や相談等ある場合は、下記担当者までご連絡ください。

事務局 （相談窓口）	担当者：九州大学大学院医学研究院　眼科学分野　准教授　村上 祐介 連絡先：〔TEL〕092-642-5648 〔FAX〕092-642-5663 ﾒｰﾙｱﾄﾞﾚｽ：murakami.yusuke.407@m.kyushu-u.ac.jp

【留意事項】

本研究は九州大学医系地区部局観察研究倫理審査委員会において審査・承認後、以下の研究機関の長（試料・情報の管理について責任を有する者）の許可のもと、実施するものです。

九州大学病院長