

Genotype-Informed Therapeutic Window Study for CYP4V2-Targeted Gene Correction in Asian
Patients With Bietti Crystalline Dystrophy
(アジア人クリスタリン網膜症患者における CYP4V2 標的遺伝子治療に向けた、遺伝子型に基づく治療可能時期の検討)

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、病気の特徴を研究し、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、網膜変性疾患に対する診断法および治療法の向上を目指した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、2027 年 1 月 19 日までです。

2. 研究の目的や意義について

クリスタリン網膜症 (Bietti's Crystalline Dystrophy:BCD) は、CYP4V2 遺伝子の変異によって生じる希少な遺伝性網膜疾患です。特に東アジア地域で比較的多くみられ、進行すると視力低下を引き起こします。

そこで、今回九州大学病院眼科では、クリスタリン網膜症 (Bietti's Crystalline Dystrophy: BCD) を対象として、遺伝子型ごとの病気の進行や治療可能な時期を明らかにすることを目的として、本研究を計画しました。アジア各国の BCD 患者さんの診療情報や検査画像を解析し、遺伝子型ごとの病気の進行速度や治療に適した時期を評価します。これにより、将来の遺伝子治療やゲノム編集治療の開発および適切な患者選択に役立てることを目的としています。

3. 研究の対象者について

2000 年 1 月 1 日から 2026 年 6 月 30 日までに九州大学病院眼科において以下の項目すべてに該当する 18 歳以上の患者さん 10 名を対象とさせていただく予定です。

(1) 眼底所見、網膜画像所見および臨床経過が BCD に合致する方。

(2) CYP4V2 遺伝子に病的または病的可能性が高い両アレル変異を有する方。

※VUS を含む症例は、臨床所見、家系内分離および既報の機能的根拠等を分子遺伝学担当者が総合的に検討し、BCD の診断を支持すると判断した場合に限り対象とします。

(3) 初回または最終評価時点の少なくとも一眼において、最高矯正視力および判定可能な OCT または眼底自発蛍光検査のいずれかが得られている方。

また、この研究で下記の先行研究に参加した方の CYP4V2 遺伝子変異情報も、解析に利用させていただく予定です。

許可番号：536

課題名：網膜変性に関する分子遺伝学的研究

許可期間：2013 年 5 月 29 日～2030 年 6 月 30 日

本研究に使用する試料・情報の取得期間：2013 年 05 月 29 日～2026 年 6 月 30 日

研究の対象者となることを希望されない方又は研究対象者のご家族等の代理人の方は、事務局までご連絡ください。

4. 研究の方法について

この研究を行う際は、カルテ、遺伝学的検査報告書、眼科検査・画像情報から以下の情報を取得します。収集・判定された情報から、中心窩構造破綻、診断遅延、年間変化率、治療ウィンドウ期 A～D および網膜下投与の手術適応度 S0～S3 を算出し、CYP4V2 遺伝子型群間で比較します。

[取得する情報]

年齢、性別、症状発症年齢、診断年齢、家族歴、全身・眼科既往歴、手術歴、治療歴、CYP4V2 遺伝子変異情報、検査時年齢、最高矯正視力、屈折値、眼圧、OCT、眼底自発蛍光、眼底写真、視野検査および全視野網膜電図

[利用又は提供を開始する予定日]

研究許可日以降

また、Department of Ophthalmology, Seoul National University Bundang Hospital（韓国）へ研究対象者のデータを送付し、詳しい解析を行う予定です。他機関への試料・情報の送付を希望されない場合は、送付を停止いたしますので、ご連絡ください。

5. 研究への参加を希望されない場合

この研究への参加を希望されない方は、下記の相談窓口にご連絡ください。

なお、研究への参加を希望されなくても、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。その場合は、収集された情報は廃棄され、取得した情報もそれ以降はこの研究目的で用いられることはありません。ただし、既に個人を特定できない状態で解析済み、統計処理済みまたは公表済みの場合には、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

研究対象者の診療情報、遺伝子検査結果、眼科検査結果および画像情報等を使用する際には、研究対象者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。研究対象者と研究用の番号を結びつける対応表のファイルにはパスワードを設定し、九州大学大学院医学研究院眼科学分野内のインターネットに接続できないパソコンに保存します。このパソコンが設置されている部屋は、同分野の職員によって入室が管理されており、第三者が立ち入ることはできません。

また、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、研究対象者が特定できる情報を使用することはありません。

この研究によって取得した情報は、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。

ご本人等からの求めに応じて、保有する個人情報を開示します。情報の開示を希望される方は、ご連絡ください。

研究対象者の診療情報、遺伝子検査結果、眼科検査結果および画像情報等を Department of

Ophthalmology, Seoul National University Bundang Hospital（韓国）へ送付する際には、九州大学にて上記の処理をした後に行いますので、研究対象者を特定できる情報が外部に送られることはありません。

①当該外国の名称：大韓民国

②大韓民国における個人情報の保護に関する制度の情報

https://www.ppc.go.jp/enforcement/infoprovision/laws/offshore_report_korea/

③韓国の個人情報保護法は我が国と同等水準のものではないが、一定の個人情報保護体制が整備されており、本研究に用いられる情報は厳重に管理される。

7. 試料や情報の保管等について

〔情報について〕

この研究で取得した研究対象者の診療情報、遺伝子検査結果、眼科検査結果および画像情報等は、原則として本研究のために使用します。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。

しかしながら、この研究で得られた情報は、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、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います。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

本研究に関する必要な費用は部局等運営経費でまかなわれております。

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ことがあります。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。

本研究に関する必要な経費は部局等運営経費でまかなわれており、研究遂行にあたって特別な利益相反状態にはありません。

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。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。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・准教授・村上 祐介	
研究分担者	九州大学病院・眼科・助教・藤原 康太 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・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
	Department of Ophthalmology, Seoul National University	解析
	Bundang Hospital/Professor Se Joon Woo (韓国)	情報の収集

14. 相談窓口について

この研究に関してご質問や相談等がある場合は、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 メールアドレス：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