

## 当院にて Gorlin 症候群の診断を受けられた患者様へ

この度、東京歯科大学学生化学講座において下記の内容にて研究を行うことになりました。  
内容をお読みになり、ご理解いただけましたら、研究にご協力くださいますようお願いいたします。

研究課題名：Gorlin 症候群に対する汎用型遺伝子診断パネルの開発とリキッドバイオプシーへの応用  
(2014 年 10 月～2019 年 9 月)

研究内容：Gorlin 症候群は、顎骨に発症する嚢胞や皮膚癌です。この病気は PTCH1 という遺伝子に変異が生じると発症します。病気の原因となりうる 4 遺伝子 (PTCH1、PTCH2、SMO、SUFU) に多重変異が生じることで症状が全身に生じると示唆されています。この病気は根本的な治療薬が無く、発症年齢に違いがあるため経時的に診察をして早期診断、治療が求められます。本研究では Gorlin 症候群に対する汎用型遺伝子診断パネル (遺伝子検査) を作製し、早期診断と治療に役立つ検査を開発するとともに病気の原因となりうる 4 遺伝子 (PTCH1、PTCH2、SMO、SUFU) における汎用型遺伝子診断パネルの有用性の検証とリキッドバイオプシー (血液) を用いた際の汎用型遺伝子診断パネルの臨床的有用性の検証を研究目的としています。

詳細は以下に記載しましたので御確認ください。

### 1. 研究方法

研究対象となるのは 2014 年 10 月～2019 年 9 月の期間に東京歯科大学水道橋病院、千葉歯科医療センター、市川総合病院で Gorlin 症候群と診断され、治療を行った患者様です。本研究に同意された患者様の手術の際に取り去った組織の一部、口腔組織および血液検査の残血から遺伝情報を抽出します。抽出した情報は高速で遺伝子を読み取れる機器を用いて解析します。患者様の遺伝情報を解析するにあたり、本研究に同意をいただいた血縁者様が採血検査を受けられた際に残血を利用させていただく場合があります。

### 2. 個人情報、試料等の取り扱いおよび共同研究機関と研究の情報公開に関して

個人情報の保護上、研究対象者は本研究で得た研究情報はパスワードで保護した上で厳重に管理し、個人のもので識別できない状態にします (匿名化)。解析結果から研究対象者の個人情報の特定には至りません。採取した試料・検体は研究期間終了を報告した日から 5 年経過した日までの保管期間終了後にオートクレーブ処理 (高圧加熱滅菌) を行い、医療廃棄物として廃棄します。共同研究機関 (研究責任者) は慶應義塾大学医学部臨床遺伝学センター (小崎 健次郎 教授) です。研究成果は国内外の学会および専門誌の論文発表に使用されます。解析結果の共有に関しては論文投稿前では共同研究機関に限定されますが、論文掲載後は解析結果を閲覧した研究者に共有が限定されます。論文掲載後は解析結果をデータベース上で管理する上で破棄ができません。

3. 遺伝情報に関して

本研究が初期段階で解析結果の確実性が十分ではないこと、将来のリスクに対する疾患の予防方法が確立していないため、個別に解析結果を患者様および血縁者様にお伝えすることはありません。

4. 利益相反に関して

研究に関して利益相反関係にある企業・団体はありません。

5. 研究参加に関する事項

本研究への協力は患者様および血縁者様の自由な意思で決定できます。研究への協力を希望しない場合にはその旨を研究責任者に申し出て、不同意書のご記入をお願いいたします。研究の協力が得られないことで治療上にいかなる不利益も被ることはございません。

6. 本研究は東京歯科大学倫理審査委員会の審査を経て、学長の承認を得ております。

7. ご質問やご意見がある場合

患者様および血縁者様のご希望に応じて、研究計画書等を開示できるよう配慮します。本研究に関するご質問やご意見がある場合は、下記へご連絡ください。

お問い合わせ先

東京歯科大学 生化学講座

研究責任者（情報管理責任者） 小野寺 晶子

連絡先：03-6380-9260