

研究実施のお知らせ

2022 年 1 月 3 日 ver.1.0

研究課題名

ヒト疾患由来 iPS 細胞の樹立とそれを用いた小児難治性疾患の病態解析および治療法の研究

研究の対象となる方

1994 年 1 月から 2018 年 12 月の間に島根大学医学部小児科で新生児発症型極長鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症（重症 VLCAD 欠損症）と診断された方。なお、本研究に提供する検体は「平成 13 年 4 月以前に提供された試料を用いる先天代謝異常疾患の遺伝子解析（研究番号 20020430-2）」、「先天異常疾患の遺伝子解析（研究番号 20020430-1）」において収集されたものです。

研究の目的・意義

この研究は小児期に発症する難治性疾患(疾患名：もやもや病、Hutchinson-Gilford 症候群、Menkes 病、Niemann-Pick 病 C 型、ATR-X 症候群、Alexander 病、乳児反復性急性肝不全、Sotos 症候群、副腎白質ジストロフィー、神経線維腫症 1 型、VLCAD 欠損症など)の発病やその治療に用いる薬剤などの薬の効き目が、生まれながらの体質（遺伝素因）と関係するかを調べるために、提供いただいた試料（血液、線維芽細胞）から人工多能性幹細胞(iPS 細胞)を樹立します。そして、その細胞から取り出した遺伝子の形を調べることによって、病気の発症あるいは薬剤の効き目との関連を明らかとし、より正確な診断やより有効な治療法の確立につなげようとするものです。この研究では、iPS 細胞を血管や神経の細胞に分化させたあと、現在この病気と関係する可能性のあることが分かっている遺伝子や関係を疑われている遺伝子について、その形の違いを調べたり、遺伝子から作られる物質の発現の仕方の違い、細胞の増殖の仕方の違い、刺激に対する反応性の違いをしらべます。薬剤の効果も検討します。

島根大学では、このうち重症 VLCAD 欠損症と診断された患者の皮膚線維芽細胞と患者情報を佐賀大学に提供します。

研究の方法

島根大学小児科から佐賀大学小児科に提供された皮膚線維芽細胞は、マイコプラズマという細菌感染の有無を佐賀大学で確認された後に、熊本大学発生医学研究所に送られます。そこで疾患特異的 iPS 細胞を樹立したのちに、その一部は難病研究資源バンクへ提供され永続的に保管されます。また iPS 細胞の一部は佐賀大学小児科に送ら

れ、血管内皮細胞、神経細胞、肝細胞などに分化誘導し、増殖能、各種の刺激に対する反応性、遺伝子発現などについて正常細胞との比較検討を行います。また、薬剤に対する反応も検討します。

また、島根大学小児科では本研究について、細胞提供のみならず該当患者の匿名化した患者情報（検体採取時の年齢、性別、臨床病型、生化学所見、遺伝子変異）を佐賀大学に提供します。提供した患者情報は外部に漏れないよう厳重に管理し取り扱う。具体的には、患者情報を個人と結びつけることができないよう符号化した上で、管理を行うコンピューターはインターネットに接続せず、使うにはパスワードがなければ使えないようにして施錠ができる部屋にて厳重に管理いたします。

研究の期間

2021年1月7日～2026年3月

研究の公表

この研究から得られた結果は、医学関係の学会や医学雑誌などで公表します。その際にあなたのお名前など個人を特定できる情報を使用することはありません。

研究組織

この研究は次の機関が共同で行います。

研究代表者（研究で利用する試料（検体）・情報の管理責任者）：

佐賀大学医学部 松尾宗明

共同研究機関

[研究機関]

熊本大学発生医学研究所

熊本大学発生医学研究所

[研究分担者]

江良 択実

曾我 南

既存の試料・情報の提供のみを行う機関

[提供機関]

島根大学小児科

[提供担当者]

竹谷 健

試料（検体）・情報の利用停止

ご自身の試料（検体）・情報をこの研究に利用してほしくない場合には、ご本人または代理人の方からお申し出いただければ利用を停止することができます。

なお、利用停止のお申し出は、2024年3月までをお願いいたします。それ以降は

解析・結果の公表を行うため、情報の一部を削除することができず、ご要望に沿えないことがあります。

相談・連絡先

この研究について、詳しいことをお知りになりたい方、ご自身の試料（検体）・情報を研究に利用してほしくない方、その他ご質問のある方は次の担当者にご連絡ください。

検体・情報の提供機関：

島根大学医学部小児科学講座 竹谷健

〒693-8501 島根県出雲市塩冶町 89-1

電話 0853-20-2220 FAX 0853-20-2015