

## 研究

### VHL 遺伝子に変異を認めない VHL 病患者の発症メカニズムの解明

#### 1. 研究の対象

1997年1月～2018年12月に当院でVHL遺伝子検査を受けた結果、VHL遺伝子に変異を認めなかった方。

#### 2. 研究目的・方法

本研究は、VHL (von Hippel Lindau) 病の原因遺伝子である VHL 遺伝子に変異がないにもかかわらず、臨床的に VHL 病と診断された患者の発症メカニズムの解明が目的です。当科では、臨床的に VHL 病が疑われる患者さんに対して、1996年から遺伝子検査（ダイレクトシーケンス法ならびに MLPA 法）を行ってきました。そのうち 16%の患者さんにおいて、VHL 遺伝子に変異が認められないため、VHL 遺伝子以外の原因遺伝子が存在する可能性があります。

希少な遺伝性疾患の原因遺伝子の探索には次世代シーケンス (NGS) を用いた網羅的解析が有用であり、共同研究者である理化学研究所 (生命医科学研究センター・ゲノムシーケンス解析研究チーム 中川英刀) と、VHL 遺伝子に変異を認めない VHL 病患者の DNA 検体を用いた NGS 解析をおこない、発症メカニズムについて調査します。

研究期間は、倫理委員会承認日から 2021 年 3 月 31 日までです。

#### 3. 研究に用いる試料・情報の種類

試料：遺伝子検査の際に、採取した血液（既存検体）。

#### 4. 外部への試料・情報の提供

患者さんから提供していただいた試料(血液)や診療情報は、解析する前に住所、氏名、生年月日などの個人情報を削除し、代わりに新しく符号をつけます。この方法を匿名化といいます。削除した情報と符号とを結びつける対応表は、施設の個人情報管理者(およびその補助者)により厳重に管理されます。

提供：試料（血液）は、誰のものであるかわからないように匿名化した上で理化学研究所に宅配便で提供します。

#### 5. 研究組織

高知大学医学部泌尿器科学講座 蘆田 真吾

国立研究開発法人理化学研究所 生命医科学研究センター 中川 英刀

## 6. お問い合わせ先

本研究に関するご質問等がありましたら下記の連絡先までお問い合わせ下さい。

ご希望があれば、他の研究対象者の個人情報及び知的財産の保護に支障がない範囲内で、研究計画書及び関連資料を閲覧することが出来ますのでお申出下さい。

また、試料・情報が当該研究に用いられることについて患者さんもしくは患者さんの代理人の方にご了承いただけない場合には研究対象としませんので、下記の連絡先までお申出ください。その場合でも患者さんに不利益が生じることはありません。

照会先および研究への利用を拒否する場合の連絡先：

〒783-8505

高知県南国市岡豊町小蓮

TEL 088-880-2402

高知大学医学部泌尿器科学講座 講師 蘆田 真吾

研究責任者：

高知大学医学部泌尿器科学講座 教授 井上 啓史

研究代表者：

高知大学医学部泌尿器科学講座 講師 蘆田 真吾