

132.小児期発症疾患の遺伝的素因解明に関する研究

研究の概要

これまでに小児の数多くの病気で、その原因となる遺伝子がわかってきましたが、まだその原因がわからない病気も数多くあります。この研究では、小児期発症の病気の遺伝的背景、遺伝的素因を解明し、病気の成り立ち、合併症をよりよく理解することを目的としています。それによって、早期診断、新しい検査法、治療法の開発につながれると考えます。患者さんの血液細胞、培養細胞などを保存すること、保存した細胞や生検組織、骨髄などから核酸（DNA、RNA、あるいは両者）を保存すること、遺伝子解析を行うことを予定しています。また血縁者のかたなど遺伝子情報を一部共有している方を解析することによって、血縁者のかたの疾患予防や、治療など大切な情報が提供できると考えます。

研究の目的と方法

この研究では患者さんや、状況によって血縁者のかたから5-10mL採血します。ほか生検組織や骨髄の一部を採取することがあります。その後血液などの検体から核酸を抽出し、塩基配列を解析します。調べる遺伝子は既知の全ての遺伝子から選択されたものです。候補となる責任遺伝子（病気に関わる遺伝子）が明らかになった場合は機能解析をする場合があります。またいただいた細胞は凍結保存、または培養増殖させたのち凍結保存します。

また血液などの検体と診療記録は、住所、氏名などを削除し、代わりとなる符号を付して、誰の検体かわからないようにした上で解析、保存されます。遺伝子解析結果については何重もの個人情報保護策が講じられます。

解析は東京医科歯科大学で実施され、共同研究機関（かずさDNA研究所、理化学研究所統合生命医科学研究センター、東京大学医科学研究所ヒトゲノム解析センター、国立感染症研究所血液安全性研究部、国立長寿医療研究センター、防衛医科大学校、慶応義塾大学、京都大学、名古屋大学、長崎大学、久留米大学、聖路加国際病院、京都大学医学部附属病院、福島県立医科大学、大阪大学、大分大学、徳島大学、近畿大学）でも行われる場合があります。

本研究の参加について

この研究は、患者さん、血縁者のかたとともに、その自由意志によってご協力いただくものです。この研究にご協力いただかなかった場合でも不利益が生じることはなく、現在受けている診療に何の不利益もありません。これにより患者さんに新たな検査や費用の負担が生じることはありません。皆様の貴重な臨床データを使用させていただくことにご理解とご協力をお願いいたします。

この研究への参加を希望されない場合は、遠慮なくお申し出ください。一旦同意していただいた場合でも、いつでも同意を取り消すことができます。保管されていた検体なども、ご希望があればいつでも廃棄されます。ただし既に研究結果が論文などで公表されていた場合などには、ご希望に添えない場合があります。

調査する内容

血液（5-10mL）、生検組織、骨髄など。日常診療で得られた臨床情報（生年月日、病名、既往歴、経過、検査結果など）

調査期間

研究対象期間：2018年12月1日 ～ 2025年3月31日

研究実施期間：倫理委員会承認後 ～ 2025年3月31日まで

研究成果の発表

患者さんや血縁者のかたの氏名など個人情報が明らかにならないようにした上で、学会発表や学術雑誌およびデータベース上で公に発表されることがあります。その場合も個人情報は最大限に保護されます。

研究代表者

東京医科歯科大学医学部小児科 森尾友宏

当院における研究責任者

国立病院機構熊本医療センター 小児科 水上智之

問い合わせ先

国立病院機構熊本医療センター 小児科 水上智之

TEL : 096-353-6501