

新医学系指针对応「情報公開文書」フォーム

複数施設研究用

以下、本文-----

「性分化疾患・性成熟疾患・生殖機能障害における遺伝的原因の探索」に関する研究

1. 研究の対象

研究の対象は、以下の疾患の診断が確定している患者、罹患が疑われる患者、および患者(もしくは罹患が疑われる者)の親族である。

- 1) 性腺形成不全:性腺無形性、性腺異形成、精巣形成不全、卵巣形成不全
- 2) 性腺ホルモン産生異常:テストステロン産生異常、抗ミュラー管ホルモン産生障害、エストロゲン産生異常
- 3) 性腺ホルモン抵抗症:アンドロゲン不応症、5 α 還元酵素欠損症、エストロゲン不応症
- 4) ゴナドトロピン産生異常:LH産生異常、FSH産生異常
- 5) ゴナドトロピン抵抗症:高ゴナドトロピン性性腺機能障害
- 6) 外陰部・性管原基形成不全:ウォルフ管形成不全、ミュラー管形成不全、外陰部形成異常
- 7) 生殖機能障害:無精子症、乏精子症、反復性流産など
- 8) その他:アロマターゼ欠損症、ゴナドトロピン非依存性思春期早発症

2. 研究目的・方法・研究期間

目的: 性の決定・分化・発達に関わる新規遺伝子の発見、個々の遺伝子機能の解明、疾患感受性座位・ハプロタイプの同定などによって、患者の性決定や原因診断に基づく適切な治療方針の決定などを通して性分化疾患・性成熟疾患・生殖機能障害を有する患者および家族の診療に寄与するとともに、成育医療研究の進展に貢献することである。

方法: 本研究で用いる検体は、白血球、組織、唾液である。白血球は、小児では年齢や体格に応じて3-10 ml, 成人では 10 ml の末梢血を末梢静脈より通常の方法で採取し、これから分離する。組織は、手術時に採取した余剰組織(外生殖器皮膚組織など)を用いる。唾液については、専用のキットを用いて1-2 mL 採取する。また臨床情報として、添付の項目について、データの提供を受ける。検体と臨床情報(以下、あわせて試料等)は、当院で採取した後、匿名化され国立成育医療研究センター研究所分子内分泌研究部に送付され、成育医療センターで解析される。

研究機関: 倫理委員会承認後から5年間

3. 研究に用いる試料・情報の種類

上述

4. 外部への試料・情報の提供

国立成育医療研究センター研究所分子内分泌研究部へのデータの提供は、特定の関係者以外がアクセスできない状態で行います。対応表は、当センターの研究責任者が保管・管理します。

5. 研究組織

- ・研究責任者 所属 職氏名 内分泌代謝科 医長 濱島 崇
- ・共同研究者 所属 職氏名 内分泌代謝科 医長 井澤雅子
- 内分泌代謝科 フェロー 高橋佳久
- 内分泌代謝科 フェロー 伊藤早苗
- 内分泌代謝科 フェロー 池田麻衣子
- ・共同研究機関の名称・担当者氏名
国立成育医療研究センター研究所・分子内分泌研究部長 深見真紀

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（研究責任者）：

〒474-8710 愛知県大府市森岡町7丁目426番地
あいち小児保健医療総合センター 内分泌代謝科
濱島 崇
TEL: 0562-43-0500（代表）

研究代表者

国立成育医療研究センター研究所・分子内分泌研究部長 深見真紀

以上
