

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-----

## ミトコンドリア病の生化学診断、責任遺伝子解析、病態解明、患者レジストリおよび治療法の開発に関する研究

### 1. 研究の対象

2021年1月～2026年11月にミトコンドリア病の疑いがあり、当院または協力施設で生化学検査、遺伝子解析、iPS細胞研究、患者レジストリ登録をした方が対象です。

### 2. 研究目的・方法・研究期間

この研究では、ミトコンドリア病の生化学的診断を行うこと、原因遺伝子の解析を行うこと、病態解明や治療法開発の研究を行うこと、レジストリと呼ばれる患者登録を行うことを目的とします。

ミトコンドリア病とはミトコンドリアという細胞内小器官に遺伝的な機能障害が起きて発症する病気です。ミトコンドリアは人が活動するためのエネルギーを作ることが主な働きですので、エネルギーを多量に使う心臓・脳・筋肉を中心とする非常に多彩な症状を来たします。複数の臓器・組織にまたがった症状が進行性に出現することが特徴で、高乳酸血症を来す場合もあります。

ミトコンドリア病の診断のために、皮膚に由来する線維芽細胞または手術により得た肝臓・筋肉その他の臓器・組織の一部を採取し、埼玉医科大学または千葉県こども病院に送り、検査や登録をおこないます。

本研究の期間は2026年11月30日までです。

### 3. 研究に用いる試料・情報の種類

お子さんの皮膚やその他の臓器の一部を検査目的で採取します。

患者レジストリに登録する場合は、氏名、性別、生年月日、住所、電話番号、メールアドレス等の情報を御家族より J-MO Bank 事務局に送付します。

### 4. 外部への試料・情報の提供

患者さんの個人情報、あいち小児保健医療総合センターに保管し、紙情報は鍵のかかった引き出しに、デジタル情報はパスワードで守られたコンピュータにのみ保管され、あいち小児保健医療総合センターの個人情報管理者および管理補助者のみが患者さんの情報を見る権利を持ちます。他の研究施設に検体を移送する時は、検体番号としてのみ送られ、検査結果が戻った際にこの管理者および同補助者が検体番号と照合して、担当の先生に診断結果をお返しします。

個人情報管理者：内科部長 濱島崇

個人情報管理補助者：診療支援部長 糸見和也

5. 研究組織

埼玉医科大学病院・小児科/ゲノム医療科 教授

小児科 講師  
 助教  
 助教  
 客員教授  
 助手  
 実験補助員  
 非常勤講師  
 ゲノム医療科 遺伝カウンセラー  
 大学院生  
 非常勤講師

大竹 明  
 本多 正和  
 味原 さや香  
 荒尾 正人  
 高柳 正樹  
 原嶋 宏子  
 竹内 理恵  
 山崎 太郎  
 鶴岡 恵  
 飯島 弘之  
 木下 善仁

千葉県こども病院 代謝科部長  
 医長  
 医員  
 医員  
 医師  
 医員  
 医員  
 医員  
 研究員  
 遺伝カウンセラー  
 主任医長  
 研究補助員  
 研究補助員  
 研究補助員  
 研究補助員

村山 圭  
 松永 綾子  
 市本 景子  
 志村 優  
 伏見 拓矢  
 田鹿 牧子  
 杉山 洋平  
 海老原 知博  
 小貫 孝則  
 秋山 奈々  
 鶴岡 智子  
 石井 真樹  
 相田 優子  
 加藤 瑞生  
 牛越 和代

国立成育医療研究センター 総合診療部 総合診療科

飯島 弘之

大阪母子医療センター 遺伝診療科

岡本 伸彦

大阪大学医学部医学系研究科 保健学専攻

酒井 規夫

神奈川県立こども医療センター 内分泌代謝科

室谷 浩二

埼玉県立小児医療センター 新生児科

清水 正樹

東京医科大学病院 小児科思春期科

西亦 繁雄

北海道大学病院 小児科

白石 秀明

鳥取大学病院 脳神経小児科

岡西 徹

滋賀県立小児保健医療センター 総合内科・小児科

野崎 章仁

長野県立こども病院 小児神経科	本林 光雄
千葉大学大学院医学研究院 小児病態学	濱田 洋通
東京都立小児総合医療センター 内分泌代謝科	長谷川 行洋
静岡県立こども病院 遺伝染色体科	清水 健司
九州大学病院 小児科(臨床遺伝医療部)	石井 加奈子
京都大学医学部附属病院 小児科	日衛嶋 栄太郎
熊本大学大学院 生命化学研究部	松本 志郎
神戸大学大学院医学研究科 内科系講座 小児科学分野	栗野 宏之
鹿児島市立病院 新生児内科	久保 雄一
千葉東病院 腎臓内科	今澤 俊之
大阪市立大学大学院医学研究科 発達小児医学	濱崎 考史
信州大学病院 小児科	福山 哲広
東京慈恵会医科大学病院 小児科	大石 公彦
広島大学病院 小児科	岡田 賢
秋田大学病院 小児科	野口 篤子
名古屋市立大学病院 小児科	齋藤 伸治
名古屋大学医学部附属病院 新生児科	早川 昌弘
東京大学病院 小児科	下田 木の実
日本大学病院 小児科	小川 えりか
沖縄県立南部医療センター・こども医療センター 小児神経科・こころ科	松岡 剛司
高知大学医学部 小児思春期医学講座	藤枝 幹也
東京女子医科大学病院 小児科	永田 智
済生会横浜市東部病院 小児肝臓消化器科	乾 あやの
宮城県立こども病院 消化器科	虻川 大樹
埼玉医科大学総合医療センター 小児科	岡 俊太郎
北海道医療センター 小児科/小児遺伝代謝センター	田中 藤樹
千葉県がんセンター 研究所 がん遺伝創薬研究室 主任上席研究員	越川 信子
順天堂大学大学院医学研究科 難治性疾患診断・治療学/難病の診断と治療研究センター	
教授	岡崎 康司
准教授	岡崎 敦子
講師	新田 和広
講師	杉浦 歩
助教	八塚 由紀子
研究員	Nurun Nahar Borna
研究員	市野 紀子
非常勤講師	神田 将和

非常勤講師	木下 善仁
非常勤講師	美野輪 治
特別研究学生	田島 理那
大学院生	祁 新菊
学部生	森岡 敬一朗
学部生	播磨 拓紀
研究生	李 昊恒
研究補助員	谷口 真智子
研究補助員	金井 香澄
研究補助員	大隅 礼子
同 生化学第一講座	
教授	横溝 岳彦
准教授	奥野 利明
助教 李 賢哲	
同 研究基盤センター生体分子研究室	
助教	上野 紀子
同 医学部小児科学講座	
客員教授	村山 圭
理化学研究所生命医科学研究センター 応用ゲノム解析技術研究チーム	
チームリーダー	岡崎 康司
同 トランスクリプトーム研究チーム	
副センター長	カルニンチ ピエロ
同 生命医科学大容量データ技術研究チーム	
チームリーダー	粕川 雄也
同 ゲノム解析応用研究チーム	
チームリーダー	寺尾 知可史
近畿大学理工学部 生命科学科	
講師	木下 善仁
東北大学大学院医工学研究科 分子病態医工学	
教授	阿部 高明
助教	鈴木 健弘
特任研究員	松橋 徹郎
同 医学系研究科 発生・発達医学講座 小児病態学分野	
助教	松橋 徹郎
帝京大学医学部 小児科	
教授	三牧 正和
国立成育医療研究センター 総合診療部総合診療科	

医員	伊藤 玲子
松戸市立総合医療センター 小児科	
副部長	森 雅人
国立循環器病センター研究所 分子薬理部	
室長	新谷 泰範
Murdoch Children's Research Institute, Australia	
	Professor David Thorburn
Monash University, Australia	
	Professor Mike Ryan
Deakin University, Australia	
	Lecturer Matthew McKenzie
Helmholtz Zentrum Munchen and Technische Universitat Munchen, Germany	
	Head of the research group Holger
Prokisch	
Rockefeller University	
	Professor Jurg Ott
京都大学学際融合教育研究推進センター スーパーグローバルコース医学生命系ユニット	
特定教授	長崎 正朗
大阪大学医学系研究科 循環器内科学	
教授	高島 成二
助教	朝野 仁裕
東京大学工学系研究科 化学生命工学専攻	
教授	鈴木 勉
講師	鈴木 健夫
助教	長尾 翌手可
長崎大学原爆後障害医療研究所 ゲノム機能解析部門人類遺伝学研究分野	
教授	吉浦 孝一郎
助教	三嶋 博之
自治医科大学分子病態治療研究センター 再生医学研究部	
教授	小坂 仁
准教授	魚崎 英毅
講師	原 弘真
助教	Suvd Byambaa
ポスドク	Nawin Chanthra
ポスドク	徳山 剛士
大学院生	Razan Elfadil Ahmed
研究補助員	石原 理恵

同 分子病態治療研究センター オープンサイエンスラボラトリー

講師	阿部 朋行
同 医学部 小児科学	
教授	小坂 仁
講師	神保 恵理子
講師	宮内 彰彦
大学院生	安済 達也
大学院生	渡邊 知佳
大学院生	小林 瑞
研究補助員	青木 志保
研究補助員	大山 友美
研究補助員	渡邊 美有紀
研究補助員	大石 奈津美

国立精神・神経医療研究センター神経研究所 疾病研究第一部  
部長

西野 一三

「既存試料・情報の提供のみを行う機関」

JA 北海道厚生連 帯広厚生病院 中野 陽介、植竹 公明  
JA 愛知厚生連海南病院 河瀬 麻里  
JA 尾道総合病院 岩瀧 真一郎  
JA 神奈川県厚生連 伊勢原協同病院 太田 みのり  
NTT 東日本関東病院 山崎 充喬  
PL 病院 サイ先生  
愛染橋病院 織辺 圭太  
愛知医科大学 岩山 秀之  
愛知県青い鳥医療療育センター 橋本 真帆  
愛知県心身障害者コロニー中央病院 山田 桂太郎  
青森県立中央病院 越後屋 明音  
秋田県立医療療育センター 豊野 美幸  
旭川医科大学 田中 亮介  
旭川厚生病院 真鍋 博美  
厚木市立病院 野々山 葉月  
綾部市立病院 戸澤 雄紀  
安城更生病院 杉山 裕一郎  
飯田市立病院 堀江 史俊  
石川県立中央病院 中田 裕也、朝倉 有香  
伊勢赤十字病院 一見 良司

一宮市立市民病院 佐橋 剛、福島 秀晃  
茨城県立こども病院 雪竹 義也  
医療法人 福井心臓血圧センター 福井循環器病院 岡崎 新太郎  
医療法人あかね会 土谷総合病院 真田 和哉  
和歌山県立医科大学病院 利光 充彦  
いわき市医療センター 塙 淳美  
磐田市立総合病院 渡部 達  
岩手医科大学病院 鳥谷 由貴子  
岩手県立中央病院 加藤 歩  
魚沼基幹病院 小嶋 絹子  
愛媛県立子ども医療センター 若本 裕之  
愛媛県立中央病院 長友 太郎  
愛媛大学病院 濱田 淳平  
近江八幡市立総合医療センター 吉田 忍  
大分県立病院 矢田 裕太郎  
大分大学病院 小林 修  
大垣市民病院 沼田 侑也  
大阪医科大学病院 利川 寛実、北原 光、福井 美穂、島川 修一  
大阪医科薬科大学 北原 光  
大阪救急期・総合医療センター 木下 允  
大阪警察病院 西垣 敏紀  
大阪市立大学病院(法医学) 山本 琢磨  
大阪赤十字病院 竹川 麻衣、坂本 晴子  
大阪市立総合医療センター 吉村 賢二  
大阪労災病院 宮崎 敬士  
太田市立病院 山口 禎夫  
太田総合病院附属太田西の内病院 金井 祐二  
大津赤十字病院 林 貴大  
大原総合病院 保科 めぐみ  
岡崎市民病院 成瀬 創太、長井 典子  
岡山医療センター 福嶋 ゆう  
岡山大学病院 柴田 敬  
岡山労災病院 中村 俊介  
沖縄県立中部病院 吉年 俊文  
桶狭間病院 鈴木 竜也  
小田原市立病院 平井 祐士  
香川小児病院 岩村 喜信

香川大学病院 野間 貴久  
加古川中央市民病院 森沢 猛  
鹿児島大学病院 小町 詩織  
春日井市民病院 神野 眞輔  
金沢医科大学病院 三井 善崇、佐藤 仁志  
金沢大学病院 三谷 祐介  
亀田総合病院 富田 彩香、佐藤 弘之  
唐津赤十字病院 阿部 淳  
川口市立医療センター 宮原 宏幸、下山 輝義  
川崎医科大学 小野 佐保子  
医療法人社団誠馨会千葉メディカルセンター 小俣 優子  
関西医科大学附属病院 吉村 健  
菊池産婦人科 岡本 啓一  
北九州市立医療センター 江島 多奉  
北九州市立八幡病院 沖 剛先生、天本 正乃  
北里大学病院 橘田 一郎  
北見赤十字病院 伊藤 智城  
岐阜県総合医療センター 神山 寿成  
岐阜県立多治見病院 根岸 豊  
岐阜大学病院 笹井 英雄  
君津中央病院 佐々木 恒  
九州医療センター 浦田 万紀子  
地域医療機能推進機構九州病院 牟田 香織  
京都医療センター 秋山 祐一  
京都第一赤十字病院 近藤 秀仁  
京都大学大学院医学研究科 菊池 祐子  
京都大学大学院法医学 小谷 泰一  
京都第二赤十字病院 福原 正太  
京都府立医科大学病院 森 潤  
杏林大学病院 宮田 世羽  
近畿大学医学部奈良病院 有馬 智之  
釧路労災病院 白井 慎一  
熊本市民病院 久富 雄一郎  
熊本赤十字病院 余湖 直紀  
倉敷中央病院 荻野 佳代  
久留米大学病院 江崎 拓也、田中 征治  
群馬県立小児医療センター 福田 一代



群馬大学病院 五十嵐 淑子  
慶応義塾大学 高橋 萌  
県立広島病院 佐々木 真澄  
高知医療センター 所谷 知穂、西内 律雄  
高知県立幡多けんみん病院 北村 祐介、臼井 大介  
甲府病院(国立) 加賀 佳美先  
神戸市立医療センター中央市民病院 小林 由典  
国際医療研究センター 川谷 紀子  
小倉医療センター 緒方 玲奈  
越谷市立病院 八田 京子  
小牧市民病院 本田 茂  
済生会滋賀県病院 伊藤 英介  
済生会宇都宮病院 住友 直文  
済生会横浜市南部病院 中澤 枝里子  
済生会川口総合病院 福嶋 恵  
済生会京都府病院 榊原 敏記  
埼玉医科大学国際医療センター 鍋島 泰典  
埼玉医科大学法医学 高田 綾子  
さいたま市立病院 明石 真幸  
NHO 佐賀病院 水上 朋子  
佐賀大学病院 垣内 俊彦  
佐久医療センター 依田 達也  
札幌医科大学病院 蛭子 育美、柏柳 杏美、川村良太、神津 英至  
賛育会病院 入鹿山 佳代  
産業医科大学病院 荒木 俊介  
滋賀医科大学病院 底田 辰之  
四国こどもとおとなの医療センター 三好 達也先生、伊藤 道徳  
静岡てんかん神経医療センター 高山 留美子  
静岡医療センター 草野 泰造  
静岡市立清水病院 三谷 麻里絵  
自治医科大学附属さいたま医療センター 牧田 英士  
島根県立中央病院 平出 智裕  
島根大学病院 長谷川 有紀  
下志津病院 仲村 あずさ  
社会医療法人 愛仁会 千船病院 高寺 明弘  
社会医療法人 弘道会 萱島生野病院 里井 齊先  
社会医療法人宏潤会 だいでうクリニック 水野 美穂子、浅井 雅美

社会法人大道会 森之宮病院 北井 征宏  
循環器病研究センター 真玉 英生  
順天堂大学医学部附属浦安病院 鈴木 恭子  
順天堂大学医学部附属静岡病院 羽根 将之  
順天堂大学医学部附属練馬病院 石田 明日香、海野 大輔  
昭和大学病院 長谷部 義幸  
昭和大学横浜市北部病院 豊田 純也  
湘南鎌倉総合病院 田苗 綾子  
市立札幌病院 伊藤 智城  
市立四日市病院 牛嶋 克実  
市立豊中病院 濱田 悠介  
市立旭川病院 古川 卓朗  
市立福知山市民病院 藤井 法子  
市立甲府病院 望月 美恵  
市立島田市民病院 武藤 庫参  
市立大津市民病院 吉田 紀子  
市立釧路総合病院 串間 奈々先生、足立 憲昭  
市立ひらかた病院 野村 昇平  
聖マリアンナ医科大学 市川 大介  
聖マリアンナ医科大学法医学 向井 敏二  
聖マリア病院 横地 賢興  
聖隷浜松病院 小泉 正人  
聖隷三方原病院 野村 武雄  
聖路加国際病院 平林 真介  
仙台市立病院 高橋 立子  
仙台赤十字病院 大浦 敏博  
草加市立病院 安達 恵理子  
総合病院 国保旭中央病院 笠木 実央子  
高槻病院 服部 有香  
田附興風会医学研究所北野病院 沼田 寛  
田辺中央病院 松尾 憲典  
地域医療機能推進機構(JCHO)大阪病院 岸本 加奈子  
地域医療機能推進機構(JCHO)九州病院 相良 優佳  
帝京大学ちば総合医療センター 福原 知之  
千葉県循環器病センター 立野 滋  
千葉市立海浜病院 鋪野 歩  
千葉大学(法医学) チバ

中国労災病院 岩本 立  
町立別海病院 越智 龍太郎  
土浦協同病院 南風原 明子  
筑波大学病院 今川 和生、野崎 良寛  
筑波メディカルセンター 矢野 悠介  
津山中央病院 梶 俊策  
手稲溪仁会クリニック 和田 宗一郎  
天理病院 舞鶴 賀奈子  
東海大学法医学 垣本 由布  
東京かつしか赤十字母子医療センター 熊坂 栄母子  
東京医科歯科大学病院 鈴木 智典  
東京医科大学市川総合病院 佐々木 悟郎  
東京慈恵会医科大学附属第三病院 和田 美穂  
東京慈恵会医科大学附属柏病院 鈴木 詩史  
東京女子医大東医療センター 岡崎 菜摘、鈴木 悠、鈴木 恵子  
東京女子医科大学附属八千代医療センター 谷本 愛子  
東京大学法医学 チバ  
東京都健康長寿医療センター 金田 大太  
東京都立神経病院 村山 明希  
東京都立北療育医療センター 有賀 賢典  
東京西徳洲会病院 高坂 隆夫  
東邦大学医療センター大橋病院 白井 陽子  
東邦大学医療センター大森病院 川合 玲子、高月 晋一  
東邦大学医療センター佐倉病院 星野 廣樹  
徳島県立中央病院 小野 朱美  
徳島大学病院 本間 友佳子  
獨協医科大学病院 鈴木 宏  
鳥取県立中央病院 大谷 英之  
利根中央病院 西村 秀子  
苫小牧市立病院 久保 憲昭  
富山県立中央病院 五十嵐 登  
富山大学病院 廣野 恵一  
トヨタ記念病院 古川 宗磨  
豊橋市民病院 杉浦 崇浩  
都立墨東病院 伊藤 昌弘  
都立府中療育センター 八谷、内山  
長崎大学病院 平山 拓郎

長野赤十字病院 高橋 勇弥  
長浜赤十字病院 清水 恭代  
那賀病院 辻 知見  
長良医療センター 館林  
名古屋市立大学医学部附属病院西部医療センター 山田 拓司  
名古屋掖済会病院 宮本 亮佑  
名古屋第一赤十字病院 間宮 野里花  
名古屋第二赤十字病院 真島 久和  
名古屋大学(法医学) 石井 晃  
那覇市立病院 林 麻裕  
奈良医療センター 澤井 康子  
奈良県西和医療センター 相澤 茂幸  
奈良県立医科大学 榊原 崇文  
済生会習志野病院 多田 弘子  
成田赤十字病院 土持 太一郎  
新潟県立中央病院 布施 理子  
新潟市民病院 マツムラ トモコ  
新潟大学医歯学総合病院 久保田 直樹  
西新潟中央病院 小松原 孝夫  
日鉱記念病院 早坂 格  
日本医科大学 千葉北総病院 小泉 慎也  
日本医科大学病院 高木 篤史  
日本生命済生会日本生命病院 植田 仁  
日本赤十字医療センター 宮奈 香  
日本赤十字和歌山医療センター 松崎 紗矢香、横山 宏司  
日本大学板橋病院 加藤 亮太  
函館五稜郭病院 藤田 祥二  
函館中央病院 石倉 亜矢子  
八戸市立市民病院 堅田 有宇  
浜松医科大学 漆畑 伶  
ひたちなか総合病院 佐藤 未織、森山 信子  
姫路聖マリア病院 池本 裕実子  
姫路赤十字病院 五百蔵 智明  
姫路中央病院 田畑 昌子  
弘前病院 遅野井 香純  
兵庫医科大学病院 堀部 拓哉  
兵庫県立こども病院 津田 雅世

兵庫県立西宮病院 村井 竜太郎  
兵庫大学法医学 山本 琢磨  
兵庫県立尼崎総合医療センター 吉田 淳史  
弘前大学病院 山本 達也  
広島市立舟入市民病院 田村 結実  
広島市立広島市民病院 藤森 祐次  
広島西医療センター 黒田 龍  
福井県立病院 稲葉 翔太、山口 正人  
福井大学医学部附属病院 畑 郁江、巨田 元礼  
福岡市立こども病院 川向 永記、師岡 雄也、古野 憲司  
福岡大学病院 蛭井 まゆみ  
福島県心身障害児総合医療センター 関根 仁美  
福島県立医科大医学病院 田中 翔子  
福山医療センター 宮原 大輔  
藤岡総合病院 渡部 登志雄  
藤沢市民病院 玉那覇 瑛太  
富士市立中央病院 池本 智  
藤田医科大学 池田 真理子(旧姓谷口)  
福生病院 遠海 重裕  
船橋市立医療センター 内山 薫  
船橋中央病院 内藤 幸恵  
防衛医科大学 本田 涼、松本 浩  
北海道社会保健病院 岡嶋 覚  
舞鶴医療センター 杉本 洋平  
前橋赤十字病院 針谷 康夫  
町田市民病院 永原 敬子  
三重大学病院 福間 智之  
三重大学法医学 小澤 周二  
三重病院 村田 博昭  
南九州病院 米衛 ちひろ、佐野のぞみ  
宮城県拓桃医療療育センター 萩野谷 和裕  
みやぎ県南中核病院 宮澤 康一  
宮崎大学病院 大平 智子  
焼津市立総合病院 鈴木 洋司  
山形県立中央病院 内田 俊彦  
山形大学病院 中村 和幸  
山口県済生会下関総合病院 福永 真之介

山口赤十字病院 三宅 晶子  
山口大学病院 井上 裕文  
山梨県立中央病院 長谷部 洋平  
山梨厚生病院 小林 典子  
山梨大学病院 佐野 史和  
横浜市立大学病院 志水 利之  
横浜市立大学附属市民総合医療センター 尾高 真生  
淀川キリスト教病院 豊 奈々絵  
琉球大学病院 仲村 貞郎  
川崎市立川崎病院 坂井 みのり、本田 堯  
福井愛育病院 田尾 克生  
独協医科大学越谷病院 村上 信行

## 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：

あいち小児保健医療総合センター

部署名 総合診療科

担当者名 鈴木 基正 (研究責任者)

〒474-8710 愛知県大府市森岡町七丁目 426 番地

電話 0562-43-0500 (代表) FAX 0562-43-0513

研究代表者：

埼玉医科大学病院・小児科/ゲノム医療科 教授 大竹 明

-----以上