

以下、本文-----

## カルシウム代謝異常・リン代謝異常・骨疾患の遺伝学的解析

### 1. 研究の対象

カルシウム代謝異常・リン代謝異常・骨疾患と診断(疑い含む)されている方で、遺伝子診断されていない方

### 2. 研究目的・方法・研究期間

#### ・研究目的

カルシウム代謝異常・リン代謝異常・骨疾患の中で、副甲状腺機能低下症、副甲状腺機能亢進症、遺伝性低リン血症性くる病、腫瘍性石灰化症、軟骨無形成症、軟骨低形成症、低ホスファターゼ症、ビタミン D 依存性くる病、特発性高カルシウム血症、偽性副甲状腺機能低下症、先端異骨症、McCune-Albright 症候群という病気が、どのようにして起きるのかを調べています。副甲状腺機能低下症、副甲状腺機能亢進症、遺伝性低リン血症性くる病、腫瘍性石灰化症、軟骨無形成症、軟骨低形成症、低ホスファターゼ症、ビタミン D 依存性くる病、特発性高カルシウム血症、偽性副甲状腺機能低下症、先端異骨症、McCune-Albright 症候群は、血中カルシウム濃度の変化、血中リン濃度の変化、低身長、骨の変形、骨折、関節の変化などの症状があります。一般に、病気とは、その人のももとの体質(遺伝子やゲノムにもとづくもの)から生じるものと、後天的な細胞の変化、置かれた環境、成長や老化などの様々の要素が複合的に関連して起きるものとが考えられます。そこで、これら遺伝子やゲノムにもとづく要素を一つひとつ調べていけば、治療法や薬の開発に役に立つのではないかと考えています。

#### ・方法

血液検査

#### ・研究期間

倫理委員会承認日 ～ 令和 10 年 12 月 31 日

### 3. 研究に用いる試料・情報の種類

情報：病歴、治療歴、副作用等の発生状況、カルテ番号 等

試料：血液

### 4. 外部への試料・情報の提供

データセンター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

浜松医療センター	佐野 伸一郎	医長
川口市立医療センター	高澤 啓	医長
北海道大学	石津 桂	助教
滋賀県立小児保健医療センター	松井 克之	非常勤医師
あいち小児保健医療総合センター	濱島 崇	科長
今給黎総合病院	玉田 泉	部長
東邦大学医療センター大森病院	緒方 公平	助教
神奈川県立こども医療センター	室谷 浩二	部長
産業医科大学病院	荒木 俊介	講師
福岡市立こども病院	佐々木 敦子	医師
日本大学病院	小川 えりか	助教
那覇市立病院	屋良 朝雄	理事長
熊本中央病院	中村 俊郎	部長
長崎医療センター	和泉 啓	医師
静岡県立総合病院	小杉 理英子	医長
札幌医科大学	石井 玲	助教
宝塚市立病院	長坂 博範	主任部長
JCHO 大阪病院	山田 寛之	部長
相模台病院	白井 宏幸	部長
琉球大学医学部附属病院	兼次 拓也	医師
筑波大学	岩淵 敦	診療講師
佐賀県医療センター好生館	江藤 潤也	医師
北海道医療センター	河口 亜津彩	医師
奄美中央病院	森田 智	科長
大阪市立大学	西垣 五月	講師
今村総合病院	溝田 美智代	主任部長
京都府立医科大学	杉本 哲	助教
鹿児島大学病院	柿本 令奈	医師
堺市立総合医療センター	岡村 隆行	部長
大阪市立総合医療センター	森 潤	部長
京都鞍馬口医療センター	森本 佳子	部長
大分大学医学部	井原 健二	教授
王子総合病院	蟹沢 祐司	主任科長

信州大学	中村 千鶴子	医師
中濃厚生病院	坪内 肯二	医師
JA 山口厚生連長門総合病院	脇 和之	部長
東京慈恵会医科大学附属病院	西村 理明	教授
名古屋第一赤十字病院	西門 優一	医長
JR 仙台病院	箱田 明子	主任医長
秋田大学医学部附属病院	高橋 郁子	講師
東北大学病院	菅野 潤子	講師
聖路加国際病院	野村 篤史	副医長
久留米大学病院	海野 聡子	助教
愛媛大学	濱田 淳平	講師
福井県立病院	杉原 啓一	医長
鹿児島生協病院	森田 智	科長
広島大学	岡田 賢	教授
水戸協同病院	野牛 宏晃	教授
静岡県立こども病院	佐野 伸一朗	科長
鳥取大学	難波 範行	教授
大阪医科薬科大学	芦田 明	教授
関西医科大学香里病院	田邊 裕子	講師
岐阜大学	堀川 幸男	准教授
八尾市立病院	吉川 侑子	医長
倉敷中央病院	川北 理恵	部長
奈良県立医科大学	野上恵嗣	教授
日本大学医学部付属板橋病院	森岡一朗	教授

## 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 内分泌代謝科 担当者名 加藤 俊輔

〒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

研究責任者：内分泌代謝科 濱島 崇

研究代表者：大阪大学大学院医学系研究科小児科学 大幡 泰久

-----以上