

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-----

周期性四肢関節痛の遺伝子解析に関する研究

1. 研究の対象

周期性四肢関節痛の遺伝子解析に参加された方

2. 研究目的・方法・研究期間

■研究の目的及び意義

本研究の目的は、遺伝性を示す周期性四肢痛をきたしながらも、検査結果、症状が既存の疾患とは一致しない原因不明の周期性関節痛をきたす疾患について、1)家系に基づく連鎖解析により責任遺伝子の位置の決定、2)遺伝子座近傍に候補遺伝子が存在する場合、連鎖不平衡解析により候補遺伝子の特定と変異の解析を行うこと、3)並列シーケンシングによる変異の網羅的解析です。

これらにより、本疾患の責任変異を同定し、発症メカニズムの解明につながることを期待されます。

本疾患は小児期に発症し、QOLの低下が余儀なくされる。患者自身のみならず、家族や親族の負担も大きいことから、原因遺伝子を検索し、発症メカニズムを解明することは、大きな意義を持ちます。

■研究の方法及び期間

・研究期間

2012年8月2日より2024年3月31日まで

■方法

1)全ゲノムについて、マイクロサテライトマーカーでタイピングを行います。用いるマーカーの総数は約340種であり、およそ10cMの解像度でスクリーニングを行います。連鎖の認められた領域では、さらに約1cMの精度で解析を行い、詳細に候補遺伝子の存在領域を限定していきます。候補遺伝子存在領域における候補遺伝子を検索し、それらについて家系内のDNAを用い、配列決定で変異の存在を検索します。

2)1)の結果にかかわらず、ハイスループットシーケンサーにより、全エクソンの変異を検索します。

3)またSCN11Aが責任遺伝子として特定されており、この一部(第6エクソン、アミノ酸配列207-237番)に変異を有するかを配列決定で検索します。

3. 研究に用いる試料・情報の種類

試料：血液

情報：病歴、アンケート記載事項

4. 外部への試料・情報の提供

共同研究機関に匿名化された試料、情報が提供されます。

5. 研究組織

京都大学医学研究科・疼痛疾患創薬科学講座 特定准教授・奥田裕子

秋田大学医学部小児科 教授 高橋勉

秋田大学医学部小児科 助教 野口篤子

秋田大学医学部小児科大学院学生 近藤大喜

岩手医科大学医学部小児科 特任講師 平井大士、准教授 石川健

医療法人テレサ会西川医院発達診療部 部長・発達障害研究センター センター長 林隆

国立病院機構福山医療センター小児科 医長 藤原倫昌

国立病院機構熊本医療センター小児科 部長 水上智之

国立病院機構名古屋医療センター総合内科 吉岡靖展

宮崎大学小児科 助教 宇藤山 麻衣子、医員 松山美静代

トヨタ記念病院 小児科 森あゆみ

日本医科大学千葉北総病院小児科 部長 浅野健

岐阜大学総合病態内科学 教授 森田浩之

東京女子医科大学小児科 助教 衛藤薫

九州大学大学院医学研究院 成長発達医学分野

教授 大賀正一

大阪母子医療センター遺伝診療科 主任部長 岡本伸彦、

医長 長谷川結子

埼玉県立小児医療センター総合診療科 科長 田中学、

医長 野田あんず

手稲溪仁会病院 小児科 齋藤光里、松本献

東京慈恵会医科大学小児科 医局長 櫻井謙

北海道大学病院小児科てんかんセンター 副部長 白石秀明

新潟大学地域医療教育センター魚沼基幹病院小児科

部長 鈴木博、田中英

大津赤十字病院小児科 部長 樋口嘉久

鳥取大学医学部附属病院遺伝子診療科 助教 岡崎哲也

佐久市立国保浅間総合病院小児科 新井隆広

産業医科大学小児科 伊藤琢磨

三原赤十字病院小児科 平本啓、村上隆子

しのぎ小児科 篠崎健太郎

独立行政法人 国立病院機構 金沢医療センター・太田和秀

小田原市立病院 佐藤睦美

箕面市立病院小児科 東純史

千葉メディカルセンター小児科 中澤僚子、高橋喜子

京都府立医科大学小児科 秋岡親司

昭和伊南総合病院小児科 鈴木敏洋

水島中央病院 小児科 名木田章

国立病院機構下志津病院小児科・小児アレルギー膠原病センター 富板美奈子

富山大学学術研究部医学系小児科学講座 足立雄一

松戸市立総合医療センター小児科 森雅人

茨城西南医療センター病院小児科 篠原宏行

富士吉田市立病院小児科 中村誠

那覇市立病院小児科 新垣洋平

昭和大学小児科 安達昌功

北九州市立八幡病院小児科 神菌淳司、安井昌博、佐藤哲司

今村総合病院小児科 四元景子

倉敷中央病院 二宮伸介

倉敷平成病院 菱川望

沼津市立病院小児科・村林 督夫、京 清志

土浦協同病院小児科・多田 憲正

高知大学医学部小児思春期医学講座・藤枝 幹也

理研ジェネシス株式会社 古川 潤

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 神経内科 研究責任者 跡部真人

〒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：

京都大学医学研究科・疼痛疾患創薬科学講座 特定准教授・奥田裕子

-----以上