

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

「先天奇形症候群における遺伝的原因の探索」に関する研究

1. 研究の対象

先天奇形症候群が疑われ、担当医から遺伝学的検査を勧められた方

2. 研究目的・方法・研究期間

目的:

本研究の目的は、既知遺伝子変異陽性患者の遺伝子型—表現型解析、新規遺伝子の発見、個々の遺伝子機能の解明などにより、先天奇形症候群の遺伝的原因の探索を行う。

方法:以下の検体を採取して共同研究機関で遺伝子解析を行う

末梢血(小児では年齢や体格に応じて3-10 mL, 成人では10 mL程度)

手術時組織:手術時の余剰組織(外性器皮膚組織など)

唾液:専用のキットを用いて1-2mL

研究期間:

倫理委員会承認日から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

共同研究機関への試料の提供は、個人が特定できない番号をつけ匿名化して行います。番号と個人の対応表は、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 あいち小児保健医療総合センター 内分泌代謝科 職 部長 氏名 濱島 崇

・共同研究者

所属 国立成育医療研究センター研究所・分子内分泌研究部 職 部長 氏名 深見 真紀

・研究協力者

所属 あいち小児保健医療総合センター 内分泌代謝科 職 医長 氏名 水谷 陽貴

・共同研究機関の名称・担当者氏名

1. 浜松医科大学小児科(責任者:緒方勤特命研究教授)
2. 慶應義塾大学小児科(責任者:長谷川奉延教授)
3. 九州大学大学院医学研究院分子生命系部門(責任者:諸橋憲一郎教授)
4. 浜松医科大学(責任者:堀田喜裕教授)

5. 解析委託企業(タカラバイオ株式会社など)
6. シカゴ大学(責任者: Prof. Samuel Refetoff)

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 濱島 崇
〒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： 同上 (濱島 崇)

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 部長 深見 真紀

-----以上