



臨床研究に関する情報の公開

作成日:2020/03/05

研究課題名	遺伝性結合組織疾患の病態解明
研究の対象	遺伝性結合組織疾患と臨床的に診断または疑われる患者（年齢制限なし）
研究目的・方法	遺伝性結合組織疾患の病態を解明することである。次世代シーケンスを用いたパネル解析を基本とし、原因遺伝子が同定できない患者においては、全エクソーム解析・全ゲノム解析などの網羅的遺伝子解析を行い、原因遺伝子の変異を同定する。さらに、患者由来組織・細胞を用いた包括的病態解析も行う。 研究期間：許可日～2023年10月
研究に用いる試料・情報の種類	情報：性別、年齢、人種、身長、体重、頭囲、腕長、家族歴、既往歴、現病歴、身体所見・特徴、合併症（皮膚、骨格、筋、心臓血管、消化器、呼吸器、眼科、耳鼻咽喉科、泌尿器など）、治療（薬剤、手術、リハビリテーションなど）、経過・予後など 試料：血液
外部への試料・情報の提供	試料・情報は特定の個人を識別することができないように匿名化の上、郵送、電子メールで行います。
研究組織	横浜市立大学大学院医学研究科遺伝学（責任者：松本 直通・教授） 島根大学総合科学研究支援センター生体情報 RI 実験部門（責任者：松本 健一・教授） 長野県立こども病院（責任者：中村 友彦・院長） 東京農工大学農学部附属硬蛋白質利用研究施設（責任者：野村 義宏・教授） 獨協医科大学皮膚科（責任者：井川 健・教授） 京都大学 iPS 細胞研究所増殖分化機構研究部門（責任者：戸口田 淳也・教授） 名城大学薬学部病態生化学（責任者：山田 修平・教授） 酪農学園大学獣医学群獣医学類獣医解剖学ユニット（責任者：渡邊 敬文・准教授） 札幌医科大学医学部遺伝医学（責任者：櫻井 晃洋・教授） 北海道大学病院臨床遺伝子診療部（責任者：矢部 一郎・部長） 横浜市立大学附属病院遺伝子診療科（責任者：伊藤 秀一・部長） 聖路加国際病院遺伝診療部（責任者：山中 美智子・部長） 九州大学病院臨床遺伝医療部（責任者：加藤 聖子・センター長） 日本医科大学付属病院遺伝診療科（責任者：山田 岳史・部長） 大阪医科大学外科学講座胸部外科学教室（責任者：勝間田 敬弘・教授） 社会福祉法人函館厚生院函館中央病院小児科（責任者：木田 毅・副院長） 独立行政法人国立病院機構北海道医療センター小児科（責任者：長尾 雅悦・部長） 福岡大学筑紫病院小児科（責任者：小川 厚・部長） 大阪市立大学大学院医学研究科皮膚科学（責任者：鶴田 大輔・教授） 弘前大学大学院医学研究科小児科学講座（責任者：伊藤 悦朗・教授） 防衛医科大学校内科学講座神経・抗加齢血管内科（責任者：海田賢一・准教授） 奈良県立医科大学附属病院総合周産期母子医療センター新生児集中治療部門（責任者：西久保 敏也・病院教授） 奈良県立総合医療センター小児科（責任者：吉田 さやか・部長） 愛媛大学大学院医学研究科医学専攻分子・機能領域 小児科学講座（責任者：江口 真



	<p>理子・教授) 獨協医科大学・小児科 (責任者: 吉原重美・教授) 虎ノ門病院・腎センターリウマチ膠原病科 (責任者: 乳原善文・部長) 北野病院脳神経外科 (責任者: 岩崎孝一・主任部長)</p>
お問い合わせ先	<p>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ないので、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。</p> <p>照会先および研究への利用を拒否する場合の連絡先: 〒530-8480 大阪市北区扇町 2-4-20 公益財団法人田附興風会医学研究所北野病院 電話: 06-6312-1221、FAX: 06-6312-8867</p> <p>公益財団法人田附興風会医学研究所北野病院 脳神経外科科 副部長 二村 元 公益財団法人田附興風会医学研究所北野病院 脳神経外科科 副部長 吉本 修也 公益財団法人田附興風会医学研究所北野病院 脳神経外科科 副部長 西田 南海子</p> <p>研究責任者: 公益財団法人田附興風会医学研究所北野病院 脳神経外科科 主任部長 岩崎 孝一</p> <p>研究代表者: 信州大学医学部遺伝医学教室 教授 古庄 知己</p>