

ヒ-230

研究機関：広島大学

【ヒトゲノム・遺伝子解析研究】

研究課題名	顎骨に生じる線維骨性病変の原因遺伝子の解析
研究責任者名	大学院医歯薬保健学研究科口腔外科学 准教授 武知 正晃
研究期間	2019年1月(倫理委員会承認後)～2023年3月
対象者	2019年1月から2023年3月の間に、広島大学病院口腔顎顔面再建外科および九州大学病院顎口腔外科を受診した顎骨に生じる線維性骨病変の患者。
意義・目的	線維性骨異形成症を特徴とする McCune-Albright 症候群の原因遺伝子として GNAS1 遺伝子が同定され、非 McCune-Albright 症候群性の線維性骨異形成症においてもその変異が認められています。顎骨の骨形成線維腫を特徴とする副甲状腺機能亢進症・顎骨腫瘍症候群 (HPT-JT 症候群) では、HRPT2 遺伝子の変異が同定されています。さらに、顎骨骨幹異形成症 (GDD) の原因遺伝子として TMEM16E 遺伝子を同定しています。本研究では、これら遺伝子の変異や発現の解析を行います。
方法	本研究は、ヒトゲノム・遺伝子解析研究です。生検もしくは手術の際に摘出された患部組織と周囲正常組織の一部と、診療録 (カルテ) 情報 (性別、血液検査、画像検査、等) を用いて行います。 試料・情報等は名前などがわからないようにした上で、広島大学口腔外科学研究室 (研究責任者 武知 正晃) で顎骨に生じる線維性骨病変と関連する遺伝子 (GNAS1, HRPT2, TMEM16E) の解析を行います。
共同研究機関	九州大学大学院歯学研究院口腔顎顔面病態学講座 顎顔面腫瘍制御学分野 (研究責任者) 中村誠司
試料・情報の管理責任者	広島大学 口腔外科学 (研究責任者) 武知正晃
個人情報保護について	本研究は広島大学ヒトゲノム・遺伝子解析研究倫理審査委員会で審査を受けて承認をされています。研究は、プライバシー保護に十分留意して行います。情報が個人を特定する形で公表されたり、第三者に知られたりするなどのご迷惑をお掛けすることはありませんのでご安心ください。拒否の機会を保障できる場合のみ記載：研究に資料を提供したくない場合は以下の窓口へお申し出ください。お申し出いただいても今後の診療等に不利益が生ずることはありません。
問合せ・苦情等の窓口	〒734-8551 広島市南区霞 1-2-3 広島大学病院 口腔顎顔面再建外科 助教 水田 邦子 Tel (または FAX) : 082-257-5672 (082-257-5703) E-mail: mihta@hiroshima-u.ac.jp