

研究課題名	次世代シーケンサーを用いた小児稀少内分泌/代謝疾患の遺伝的素因解明に関する研究
研究責任者名	大学院医歯薬保健学研究科小児科学 講師 岡田 賢
研究期間	平成 24 年 8 月(倫理委員会承認後) ~ 平成 35 (2023) 年 3 月
対象者	広島赤十字・原爆病院小児科、JR 西日本広島鉄道病院小児科、県立広島病院小児科、国立病院機構呉医療センター中国がんセンター小児科受診者のうち、本研究について説明を受け、文書による同意をいただいた方および血縁者の方、本院で平成 17 年 4 月～平成 24 年 3 月の間に遺伝子解析研究「小児内分泌疾患における遺伝子解析と病因に関する検討」(ヒ-18)、「先天代謝異常の責任酵素に関する遺伝子解析」(医倫ヒ 35) へ同意され、将来の遺伝子解析に関しても同意をいただいた方、平成 24 年 3 月までに小児内分泌/代謝疾患に関して試料保存がされている方。
意義・目的	今までに様々な小児期発症の病気の原因遺伝子がわかってきましたが、内分泌/代謝疾患では原因が未知のものも多く存在しています。今回、「次世代シーケンサー」という装置を用いて全遺伝子の塩基配列情報を短期間にしらべることにより、これまで原因不明とされてきた小児期発症の原因となる遺伝子が明らかになり、遺伝子産物の機能解析や病態解析から、疾患の病態が判明し、正確な診断や的確な診療に結びつけることが期待されます。また、試料を体系的に保存することにより、今後の検査技法及び治療法の進歩にあわせた研究および診療を行うことができるようになることも目的としています。
方法	本研究は、ヒトゲノム・遺伝子解析研究です。対象者の方より提供いただいた血液または頬拭い液あるいは保存されている試料の一部と、診療録(カルテ)情報を用いて行います。 試料・情報等は名前などがわからないようにした上で、慶應義塾大学、鳥取大学、ロックフェラー大学((米国)H24.8~H25.4の間のみ)へ送付し、各機関の次世代シーケンサーで遺伝子解析を行います。患者さんと血縁者の方(疾患にかかっていない方)の遺伝子の配列を比較し、発症に関与する遺伝子を調べます。
共同研究機関	広島赤十字・原爆病院小児科 西美和先生、JR 西日本広島鉄道病院小児科 下園彩子先生 県立広島病院小児科 神野和彦先生、慶應大学病院小児科学教室 長谷川奉延先生 国立病院機構呉医療センター中国がんセンター小児科 原 圭一先生 鳥取大学医学部小児科学 革嶋有紀先生、北海道大学病院小児科 山口健生先生 ロックフェラー大学(H24-H25の間のみ)
試料・情報の管理責任者	広島大学 大学院医歯薬保健学研究科 岡田 賢
個人情報の保護について	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。
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 小児科 職名 講師・岡田賢、クリニカルスタッフ・宇都宮朱里 Tel (または FAX) : 082-257-5212 (082-257-5214)