

原因不明の突然死における遺伝的背景について

本学で実施しております以下の研究についてお知らせいたします。

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ください。

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ください。

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。

研究課題名	原因不明の突然死における遺伝的背景について
倫理審査 受付番号	第3918号
研究期間	2021年11月倫理審査承認日～2023年 3月31日
研究対象情報の 取得期間	下記の期間に法医学で「倫ヒ0358 突然死遺伝子解析・疾患特異的iPS細胞を用いた疾患研究」「倫ヒ0370号 法医学における遺伝子解析」の対象となられた方 2009年 1月 1日～倫理審査許可日まで
研究に用いる 試料・情報	試料等
研究概要	（研究目的、意義） 剖検において死亡の原因が不明とせざるを得なかった突然死例に遺伝性疾患の関与の可能性がないか検討することを目的としています。本研究では、乳幼児及び成人男性に発生した原因不明の突然死に対し、可能性のある疾患遺伝子を検査し、原因不明とされている症例に遺伝的背景があるかどうかを調査します。この診断方法が確立することによって、将来、一般的に死後診断にDNA検査が利用されるようになる可能性があります。また突然死の病態解明は、法医学領域においては重要な課題であり、かつ学術的な意味があるものです。 （研究の方法） 本学における「倫ヒ0358 突然死遺伝子解析・疾患特異的iPS細胞を用いた疾患研究」「倫ヒ0370号 法医学における遺伝子解析」において保管されているDNA試料を東海大学に送付し解析を行います。睡眠時の無呼吸発作を主症状とし、中枢神経系の機能異常とされる先天性中枢性肺泡低換気症候群（congenital central hypoventilation syndrome, CCHS）の原因遺伝子であるPHOX2B遺伝子内のポリアラニン繰り返しの異常伸長を検出します。詳細は解析を担当する主機関である東海大学の計画書に基づいて行います。 （外部への試料・情報の提供） 試料はすでに匿名化された状態で保管されており、その状態で東海大学法医学へ郵送します。

	（研究組織） 東海大学法医学 大澤 資樹（研究代表） 兵庫医科大学法医学 山本 琢磨（研究責任者） 新潟大学法医学 高塚 尚和（研究責任者） （個人情報の取り扱い） 収集した試料は、誰のものか分からないように加工した（匿名化といいます）上で、解析後に統計的処理を行います。国が定めた「人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針」に則って、個人情報を厳重に保護し、研究結果の発表に際しても、個人が特定されない形で行います。
本研究に関する 連絡先	兵庫医科大学 法医学 山本 琢磨（研究責任者） TEL （平日 9 : 00～17 : 00） 0798-45-6578 （上記時間以外） 0798-45-6111 【主機関連絡先】 東海大学法医学 TEL 0463-93-1121