

X連鎖性遺伝性疾患の発症に影響するX 染色体不活性化状態に関する研究

本学で実施しております以下の研究についてお知らせ致します。

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いたしませんので、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	X連鎖性遺伝性疾患の発症に影響するX 染色体不活性化状態に関する研究
倫理審査受付番号	第 倫ヒ0415号
研究期間	2019年 8月倫理審査承認日～2022年 3月31日
研究対象情報の取得期間	下記の期間に小児科を受診された、X連鎖性遺伝性疾患（例：筋ジストロフィー、OTC 欠損症、血友病、Dent 病など）の方 2010年 4月 1日～2019年 7月 31日
研究に用いる試料・情報	試料等、カルテ情報
研究概要	（研究目的、意義）

X連鎖性遺伝性疾患の保因者と考えられる方の遺伝的発症リスクを検討することです。

（研究の方法）
血液や、口腔粘膜など血液以外の生体試料より診断等の目的で採取した遺伝子(DNA やRNA)を用い、X 染色体の不活性化状態を調べます。
また、診療記録を参照し、X 染色体の不活性化状態と臨床症状を比較することで疾患発症との関連を調べます。

（個人情報の取り扱い）
収集したデータは、誰のデータか分からないように加工した（匿名化といいます）上で、解析を行います。国が定めた「人を対象とする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	兵庫医科大学病院 小児科 竹島 泰弘（研究責任者） 奥野 美佐子（研究担当者） TEL （平日 9：00～16：00） 0798-45-6352 （上記時間以外） 0798-45-6111 （大代表）
------------------------	--