

# 小児期に発症する単一遺伝子関連疾患の遺伝学的解析

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でき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	小児期に発症する単一遺伝子関連疾患の遺伝学的解析
倫理審査 受付番号	第倫比 0450号
研究期間	2020年12月28日～2026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、単一遺伝子関連疾患（糖尿病、先天代謝疾患、内分泌疾患、腎疾患、筋疾患など）の方 2010年 4月 1日～2020年11月30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) 単一遺伝子関連疾患の病態と臨床症状について詳しく検討することです。  (研究の方法)

血液や、筋肉組織や腎組織などの生体試料より診断などの目的で採取した遺伝子(DNAやRNA)を用い、単一遺伝子関連疾患の原因となる遺伝子について解析を行います。また、診療記録を参照し、遺伝子の状態と臨床症状を比較することで遺伝子の変化と病態との関連を検討します。遺伝子検査は兵庫医科大学小児科か、委託先機関へ送付して行います。

(外部への試料・情報の提供)

2010年4月1日～2020年10月31日に当院小児科に受診し、上記診断が疑われて髄液検査を行った、12歳から18歳の患者さんが対象になります。提供する試料は髄液です。情報は年齢と性別、診断名です。

(個人情報の取り扱いについて)

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)上で使用します。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」「人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針」に則り、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 8:30~16:45) 0798-45-6352  
(上記時間以外) 0798-45-6111 (代表)