

遺伝性筋疾患におけるACTN3遺伝子多型（遺伝子型）と表現型の関連に関する研究

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	遺伝性筋疾患におけるACTN3遺伝子多型（遺伝子型）と表現型の関連に関する研究
倫理審査 受付番号	第0463号
研究期間	2021年 4月倫理審査承認日～2024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遺伝性筋疾患の方 2007年 8月 1日～2021年 4月 7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）

遺伝性筋疾患病の患者さんを対象として、ACTN3遺伝子型と臨床症状の関連性を調べることを目的としています。ACTN3遺伝子型のうちヌル遺伝子型が患者さんの症状、たとえば運動能力や心機能にどのように関わっているかに関してはまだ十分に分かっていません。この多型と症状との関連がわかれば、患者さんが今後どのような症状をきたしやすいかが明らかになり、よりよいケアにつながる可能性があります。

（研究の方法）

日常診療において採取された血液検体の残り、もしくは以前に採取し保存している組織・遺伝子などを用います。また、カルテから歩行能力等の症状や血液検査、生理機能検査（呼吸機能検査、心エコー検査など）、筋画像検査などの結果の情報を収集します。氏名などの個人情報がわからないように番号をつけた（匿名化）上で、検体と情報を代表施設である神戸大学に送ります。神戸大学にてACTN 3 遺伝子多型の解析および臨床像との関連性を調べます。

（外部への試料・情報の提供）

試料や情報は、氏名などの個人情報がわからないように番号をつけた（匿名化）上で、代表施設である神戸大学に送ります。対応表は、本学の研究責任者が保管・管理します。

（研究組織）

この研究は、神戸大学医学部附属病院小児科を研究代表施設として、兵庫医科大学、東京女子医科大学が参加する多施設共同研究です。

（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、統計的処理を行います。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） 李 知子（研究担当者） TEL （平日 9：00～17：00） 0798-45-6352
------------------------	--