



臨床研究に関する情報の公開

作成日 2025/9/25

研究課題名	脳形成障害の原因解明と治療法開発
研究の対象	脳形成障害（滑脳症、多小脳回、脳梁欠損症、異所性灰白質、小頭症、巨脳症、孔脳症、水頭 症、小脳低形成、中隔視神経異形成症、全前脳胞症、限局性皮質異形成、など）で文書による同意を得た患者と家族（両親等）。対象疾患の多くが小児期発症であり、未成年者も対象とします。
研究目的・方法	【目的】本研究の目的は、 1) 脳形成障害の原因遺伝子を検索し、病気の原因を明らかにして、正確な遺伝相談に役立てること、 2) 疫学調査で得られた臨床情報を調査し、原因遺伝子と比較することで、原因遺伝子に応じた疾患毎の症状や検査所見の詳細を明らかにし、検査や治療の診療に役立てること 3) 患者から採取した細胞を用いて脳形成障害および症状発現の機序を解析し、薬剤への反応性を調べ、症状を軽減させる治療法を明らかにすること 【方法】疾患と原因遺伝子の関係が明らかな場合は目的の候補遺伝子（表）を調べます。関係が明らかなでない場合や、既に知られている候補遺伝子に変異が見つからない場合は、新規原因遺伝子の探索を行います。手法として、ポリメラーゼ連鎖反応(PCR)、高感度融解曲線分析(HRM)法、全ゲノムアレイ解析、自動 DNA 塩基配列決定（シーケンス。サンガー法もしくは次世代シーケンサーによる多数の目的遺伝子解析（ターゲットキャプチャー法）、全エクソーム解析、全ゲノム解析）を用います。遺伝子の解析手法は急速に進歩しており、解析手法が追加される可能性があります。CRISPRCas9 等を用いた遺伝子編集を活用した遺伝子発現やタンパク質の解析実験をおこなう場合もあります。疫学調査については臨床情報の調査票を用いて、臨床情報と遺伝子変異との関連性を調べます。 研究期間 2015 年 5 月 18 日～2029 年 3 月 31 日
研究に用いる試料・情報の種類	血液・唾液・摘出した組織
外部への試料・情報の提供	個人情報の保護のため、検体（血液・唾液・摘出した組織）および臨床情報は各実施医療機関の 研究者が、個人の氏名、電話番号等、個人を識別できる情報を削除し符号化し、対応表を作成します。得られた診療情報、対応表は各施設内の外部から切り離されたコンピューター内に保存されます。
研究組織	研究代表者 昭和医科大学医学部小児科学講座 医師・教授 加藤 光広 研究協力機関 昭和医科大学江東豊洲病院 昭和医科大学横浜市北部病院 日本海総合病院 公立置賜総合病院 国立病院機構米沢病院 東京都立荏原病院



	他
お問い合わせ先	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下さい。 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下さい。 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すので、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。 照会先および研究への利用を拒否する場合の連絡先： 〒530-8480 大阪市北区扇町 2-4-20 公益財団法人田附興風会医学研究所北野病院 電話：06-6312-1221、FAX：06-6312-8867 研究責任者：小児科 熊倉 啓 研究代表者： 昭和医科大学医学部小児科学講座 医師・教授 加藤 光広