



臨床研究に関する情報の公開

作成日: 2026/01/15

研究課題名	重症新生児・乳幼児に対する精緻・迅速な遺伝子診断に関する研究
研究の対象	<p>1. 下記に該当する重症新生児・乳児患者あるいは小児三次医療機関に通院する乳児患者（研究対象者）、患者両親およびその他の血縁者（研究協力者）を対象とします。対象となる患者は下記の症状を呈し、遺伝学的背景が示唆されるものとします。</p> <p>① けいれん ② 遷延性黄疸 ③ 筋緊張低下 ④ 呼吸不全 ⑤ 代謝性疾患の疑い（アシドーシス、肝脾腫など） ⑥ 多発奇形 ⑦ 臨床医からの要請および複雑な表現型</p>
研究目的・方法	<p>本研究の目的は、活気不良、けいれん、原因不明のアシドーシス、多発奇形等の非特異的な症状を呈する重症新生児・小児に対して網羅的遺伝子解析により迅速に原因診断を行うことです。本研究は、有症状者の診断を目的としており、健常新生児や小児を対象としたゲノムスクリーニング検査とは全く異なるものです。</p> <p>研究期間：許可日～2028年3月31日</p>
研究に用いる試料・情報の種類	<p>試料：末梢血（1ml 以上）に加えて、通常診療で取得した血液、尿、髄液などの検査残余検体、組織（頬粘膜、爪、へその緒[臍帯血]、表皮、手術切除残余標本や生検検体等の一部）、出生時に排出された胎盤およびその病理検体等を取得します。必要に応じて、メタボローム解析やトランスクリプトーム解析のための血液等（5ml 程度）の検体も採取します。検体は匿名化された後、慶應義塾大学臨床遺伝学センターまたは岡山大学病院学術研究院 医歯薬学域小児発達病因病態学分野に送付します。</p> <p>情報：主治医が作成し、周産期歴、性別、身長、体重、頭囲、主訴、家族歴、検査結果等の臨床症状を記載します。匿名化した上で、慶應義塾大学臨床遺伝学センターまたは岡山大学病院学術研究院 医歯薬学域 小児発達病因病態学分野に送付します。</p>
外部への試料・情報の提供	データセンターへのデータの提供は、匿名化された上で、特定の関係者以外がアクセスできない状態で行います。対応表は、各施設の研究責任者が保管・管理します。
研究組織	統括管理者 慶應義塾大学 医学部臨床遺伝学センター 教授 小崎 健次郎
お問い合わせ先	<p>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。</p> <p>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。</p> <p>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ないので、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。</p> <p>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</p>



公財)田附興風会医学研究所北野病院 [小児科]

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 : 公益財団法人田附興風会医学研究所北野病院 小児科 主任部長 水本洋

研究代表者 : 慶應義塾大学 医学部臨床遺伝学センター 教授 小崎 健次郎