



## 臨床研究に関する情報の公開

作成日:2022/04/08

研究課題名	遺伝性疾患診断のための網羅的解析およびバイオマーカー探索研究
研究の対象	2001年4月以降に、京都大学医学部附属病院小児科あるいは共同研究機関、検体の採取を共同で行う機関にて生体試料を採取された方
研究目的・方法	本研究はゲノムワイドな配列解析や網羅的発現解析を用いて、未診断の遺伝性疾患患者等を適切に診断することを目的とします。さらに、すでに診断がついている患者を含めて、網羅的発現解析などにより診断や治療効果判定に有用なバイオマーカーの探索も行います。提供いただいた検体からDNAやRNAという物質を取り出し、遺伝子の構造や発現量を解析します。調べる対象は、関係する可能性のある数多くの遺伝子です。その他、正常細胞と比較して性質を詳しく調べます。また、遺伝子と症状の関係を知るため、提供者のカルテに記載された病気の症状を研究の際に参考にします。 研究期間：許可日～2025年2月6日
研究に用いる試料・情報の種類	情報：病歴、病気の症状等 試料：血液あるいは他の生体試料（毛根、爪、頬粘膜等）等
外部への試料・情報の提供	京都大学以外の共同研究機関でも遺伝子解析などを予定しています。提供いただいた検体は、研究用コード番号で管理し、提供者の個人情報が研究段階で漏洩することがないようにします。
研究組織	研究代表者：京都大学大学院医学研究科発達小児科学教授 滝田順子 研究分担者：同医学研究科・発達小児科学 准教授 河井昌彦 同 准教授 八角高裕 同 講師 平松英文 同 講師 梅田雄嗣 同 助教 馬場志郎 同 助教 井澤和司 同 助教 加藤格 同 助教 才田聡 同 助教 日衛嶋栄太郎 同 助教 吉田健司 他 共同研究機関：かずさDNA研究所・技術開発研究部 小原収 東京大学医学部附属病院・小児科 岡明 北野病院・小児科 秦大資 他30施設 全ての共同研究機関をお知りになりたい方は最新の研究計画書をご参照下さい。
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。  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 小児科主任部長 秦大資（研究責任者）  研究代表者：京都大学大学院医学研究科発達小児科学教授 滝田順子