



## 臨床研究に関する情報の公開

作成日:2026/01/26

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、当院で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。  研究期間：許可日～2030年3月31日
研究に用いる試料・情報の種類	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。  試料：血液、毛髪、爪、頬粘膜、尿、便、手術や検査の際に採取・保存された組織や細胞、等 情報：年齢・性別・症状・治療内容等など仮名化された情報
外部への試料・情報の提供	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	【共同研究機関一覧】 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 京都医療センター・小児科 橋本有紀子 倉敷中央病院・小児科 脇研自 神戸市立医療センター中央市民病院・小児科 鶴田悟 神戸市立西神戸医療センター・小児科 松原康策 兵庫県立尼崎総合医療センター・小児科 毎原敏郎 北野病院・小児科 秦大資 大津赤十字病院・小児科 真田由希子 滋賀県立小児保健医療センター・神経内科 加藤竹雄 日赤和歌山医療センター・小児科 吉田晃 天理よろづ相談所病院・小児科 芝剛 静岡県立こども病院・神経科 奥村良法 京都府立医科大学・医学部看護学科 森本昌史 福岡市立こども病院・小児神経科 吉良龍太郎 熊本大学病院・小児科 城戸淳 奈良県総合医療センター・小児科 吉田さやか 大阪公立大学大学院・医学研究科発達小児医学分野 濱崎考史 呉医療センター中国がんセンター・小児科 原圭一 兵庫医科大学病院・小児科 竹島泰弘 神奈川県立こども医療センター・神経内科 関衛順 秋田大学医学部・小児科 高橋勉 奈良県立医科大学・小児科 榊原崇文 高槻病院・小児科 四本由郁 あいち小児保健医療総合センター 感染免疫科 岩田直美 済生会横浜市東部病院 小児肝臓消化器科 乾あやの



聖路加国際病院・小児科 長谷川大輔  
東京女子医科大学病院・リウマチ膠原病センター 宮前多佳子  
兵庫県立こども病院・リウマチ科 中岸保夫  
和歌山県立医科大学・小児科 田村彰  
総合病院聖隷浜松病院・新生児科 菊池新  
日本赤十字社京都第二赤十字病院・小児科 森岡茂己  
久留米大学・小児科 西小森隆太  
兵庫医科大学・皮膚科 金澤伸雄  
順天堂大学医学部・臨床遺伝学研究室 後藤景子  
静岡こども病院・免疫アレルギー科 河合朋樹  
東京大学医学部附属病院・アレルギー・リウマチ内科 藤尾圭志  
国立国際医療研究センター・疾患ゲノム研究部 三宅紀子  
金沢大学医薬保健研究域・小児科 和田泰三  
福島県立医科大学・リウマチ膠原病内科学講座 右田清志  
長崎大学病院・リウマチ・膠原病内科 川上純  
大阪市立総合医療センター・小児代謝内分泌・腎臓内科 森潤  
東京都立小児総合医療センター・腎臓・リウマチ膠原病科 赤峰敬治  
加古川市民病院・小児科 豊嶋大作  
近畿大学奈良病院・小児科 近藤宏樹  
信州大学・脳神経内科、リウマチ・膠原病内科 岸田大  
長野県立こども病院・神経小児科 本林光雄  
長崎医療センター・小児科 本田涼子  
群馬県立小児医療センター・神経内科 椎原隆  
名古屋大学医学部附属病院・小児科 夏目淳  
仙台医療センター・小児科 久間木悟  
名古屋市立大学病院・小児科 齋藤伸治  
東京医科大学・小児科・思春期科学分野 高松朋子  
大阪赤十字病院・小児科 藤野寿典  
埼玉県立小児医療センター・消化器科 岩間達  
広島大学・小児科 岡田賢  
香川大学・小児科 近藤園子  
筑波大学・小児科 榎園崇  
徳島赤十字病院・小児科 宮本尚幸  
大阪大学医学部附属病院・小児科 木村武司  
東京科学大学 M&D データ科学センター・AI 技術開発分野鎌谷高志  
東京大学・先端科学技術研究センター 白崎善隆  
産業医科大学・医学部第3内科学 大江晋司  
帝京大学医学部・内科学講座 田中篤  
東邦大学医学部・小児科学講座 羽賀洋一  
県立広島病院・小児科 石川暢恒  
森山記念病院・脳神経外科 善本晴子  
岐阜大学高等研究院・科学研究基盤センター 下澤伸行  
市立豊中病院・脳神経内科 杉浦由理  
国立循環器病研究センター・脳神経内科 猪原 匡史  
鳥取大学・小児科 倉信奈緒美

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・研究責任者：秦 大資  
〒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 小児科  
電話：06-6312-1221、FAX：06-6312-8867

研究代表者：

京都大学医学部附属病院 小児科 滝田順子

連絡先：TEL 075-751-3290

[病院の相談窓口]

京都大学医学部附属病院経営管理課 臨床研究相談窓口

連絡先：TEL 075-751-4748

ctsodan@kuhp.kyoto-u.ac.jp