

新医学系指针对応「情報公開文書」フォーム

複数施設研究用

※黒字 定型事項 消さないで下さい。

以下、本文-----

「性別・重症度別に階層化した 21 水酸化酵素欠損症の新たな診断法・治療法の開発とエビデンスの創出」に関する研究

1. 研究の対象

当センターと研究分担施設で定期的に外来診療中の、承諾が得られた 18 歳以下の 21 水酸化酵素欠損症 (210HD) の方。

2. 研究目的・方法・研究期間

研究目的

小児期のデータを詳細に記録し、その後成人期にどのような経過をたどるかという臨床情報を蓄積する患者さんの登録システムを作るとともに、厳密な治療を可能とする、治療指標を確立することが目的です。

方法

参加いただいた方は、通常の 210HD の診療以外に、以下の検査を受けていただくと同時に、診療録についての情報を使わせていただきます。診療録の情報には、同意いただく前に診療した内容 (身長、体重、BMI、血圧など) も含みます。患者さんの登録システムを用い、臨床データの蓄積を行います。

また検査用として、血液と尿 (試料) を使わせていただきます。あなたの拘束時間は、説明と同意を得る時間および採血採尿に要する時間のみになります。

頂戴した血液 (追加で血清 1 回 1-2mL、濾紙血を、年間 4 回 (1-3 歳は 6 回)、年で 4~12mL 採取します) ・尿 (追加で 1 回 5-10mL、年間 4 回 (1-3 歳は 6 回)、年で 20-60mL 採取します) で行う検査は以下の通りです。

患者さんの試料を用いた副腎ステロイドの測定、評価を行います。通常診療で得られた試料は、共同研究機関から本学に送付されます。試料は東京医科歯科大学小児科 (責任者: 鹿島田健一) で一括して管理し、その上で、血清 (あすか製薬メディカルに委託)、濾紙血 (東京都予防医学協会に委託)、尿 (慶應義塾大学) を各機関に送付し、解析を行います。

次に、登録した患者さんの遺伝学的解析を行います。解析は本学で行いますが、一部の解析をかずさ DNA 研究所、信州大学で行う予定です。

遺伝学的解析は、210HD の責任遺伝子 (病気の原因となる遺伝子) である CYP21A2 遺伝子と、その偽遺伝子 (CYP21A2 遺伝子と似ているが機能しない遺伝子) である CYP21A1P 遺伝子の両方の解析を行います。解析方法は、従来の方法 (MLPA 法と PCR+Sanger 法の

組合わせ)と本研究で開発予定の Long read sequence 法の2つの解析方法を用います。

本解析では、これら2つの遺伝子に隣接して存在する遺伝子の一部も併せて解析する必要があります。TNXB 遺伝子と呼ばれる遺伝子で、この遺伝子から作られるタンパク質は、結合組織を構成します。機能喪失がある場合、結合組織が脆弱になる Ehlers Danlos 症候群様の症状をきたします。場合によって本検査をすることでこうした疾患の存在が併せて判明することがあります。

研究機関

倫理委員会承認～2027年3月31日

3. 研究に用いる試料・情報の種類

上述

4. 外部への試料・情報の提供

上記の外部機関のデータの提供は、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、当センターの研究責任者が保管・管理します。

5. 研究組織

東京医科歯科大学 小児科 講師 鹿島田健一 (研究代表者)
長谷川奉延 慶應義塾大学 小児科
田島敏広 自治医科大学 小児科
長谷川行洋 東京都立小児総合医療センター 内分泌・代謝科
川井正信 大阪母子医療センター 消化器・内分泌科
濱島崇 あいち小児保健医療総合センター 内分泌代謝科
小原收 かずさDNA研究所 ゲノム事業推進部
古庄知己 信州大学 遺伝医学教室
大月道夫 東京女子医科大学 内分泌内科学分野

6. 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。

照会先および研究への利用を拒否する場合の連絡先：

あいち小児保健医療総合センター

部署名 内分泌代謝科 担当者名 濱島 崇 (研究責任者)

〒474-8710 愛知県大府市森岡町七丁目 426 番地

電話 0562-43-0500 (代表) FAX 0562-43-0513

研究代表者：

東京医科歯科大学 小児科 講師 鹿島田健一

-----以上