

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

## 先天代謝異常症症例の遺伝子変異を同定後、経過観察調査をおこなう研究-研究として遺伝子診断を行う疾患-

### 1. 研究の対象

研究対象者は遺伝学的検査が保険収載されていない先天代謝異常症が疑われる症例である。今後対象疾患を増やすことがあるが、新生児マススクリーニング対象疾患とその鑑別疾患(保険収載以外)、糖原病、神経伝達物質病などの範疇に入る疾患で、遺伝子パネルで診断できる可能性のある症例である。ただし、主治医から相談をうけても、明らかに対象疾患を持っている可能性が少ない症例は対象としない。

### 2. 研究目的・方法・研究期間

#### 2.1. 研究実施期間

承認日～令和10年(2028年)3月31日

#### 2.2. 研究のデザイン

前向き観察研究、ヒトゲノム・遺伝子解析研究

#### 2.3. 研究のアウトライン

保険収載でない新生児マススクリーニング対象疾患等について、診断の段階からそれぞれの疾患、遺伝子診断に専門的知識をもつ先天代謝異常症を専門とする担当共同研究者(遺伝子パネル診断医)が臨床診断、遺伝子検査の相談を受け、患者家族の研究への参加、先天代謝異常学会患者レジストリーシステム(先天代謝異常症患者登録制度: JaSMIn)への参加の同意を取った上で、主治医により血液(2-5ml)、皮膚片を採取し、匿名化したのち岐阜大学へ送付される。研究承諾書も氏名などを匿名化して岐阜大学へ送付される。

### 3. 研究に用いる試料・情報の種類

情報：病歴、治療歴、血液検査結果 等

試料：血液

### 4. 外部への試料・情報の提供

患者情報や試料等は匿名化して岐阜大学へ送付されます。岐阜大学にて DNA を抽出し、か  
ずさ DNA 研究所にて遺伝子パネルを用いた遺伝子解析を行います。解析結果は岐阜大学の  
事務局を経て、担当の遺伝子パネル診断医に送付され、遺伝子解析報告書が作成されます。  
それを事務局経由で主治医に送り、主治医から患者さんへ説明されます。定期的（2年に  
一度程度）に患者臨床情報を主治医をとおして収集して、遺伝子変異と臨床像、治療反応  
性、予後の調査をおこないます。

データセンターへのデータの提供は、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

#### 【研究代表者】

岐阜大学大学院医学系研究科寄附講座 小児希少難病早期診断・予防医学 特任准  
教授 笹井英雄

#### 【研究事務局】

岐阜大学大学院医学系研究科寄附講座 小児希少難病早期診断・予防医学 特任准教授  
笹井英雄

#### 【共同研究機関】

浜松医科大学医学部 浜松成育医療学(寄附講座)	特任教授	福田冬季子
大阪公立大学医学部発達小児医学教室	教授	濱崎考史
順天堂大学大学院医学研究科難治性疾患診断・治療学講座	教授	村山圭
埼玉医科大学小児科/ゲノム医療科	准教授	沼倉周彦
東邦大学医療センター大橋病院小児科	客員教授	清水教一
東京慈恵会医科大学附属病院小児科	准教授	小林正久
藤田保健衛生大学小児科	教授	伊藤哲哉
藤田保健衛生大学小児科	准教授	中島葉子
松江赤十字病院小児科	部長	長谷川有紀
島根大学医学部附属病院検査部	講師	小林弘典
熊本大学大学院生命科学研究部小児科学分野	教授	中村公俊
熊本大学大学院生命科学研究部小児科学分野	特任教授	松本志郎
熊本大学大学院生命科学研究部小児科学分野	講師	城戸淳
東北大学医学部小児科	助教	和田陽一

その他多数の分担研究者があり、別添の分担研究者一覧を参照

## 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）、福田 太郎（研究分担者）

〒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：岐阜大学大学院医学系研究科寄附講座 小児希少難病早期診断・予防医学 特任准教授 笹井英雄

-----以上

## 追加の共同研究機関一覧 2024年12月11日追記(今後更に追加される可能性があります)

施設名	所属	氏名
京都府立医科大学	小児科学講座	森 潤/杉本哲
福島県立医科大学	小児科学講座	鈴木雄一
鹿児島大学	小児医療センター	柿本玲奈
市立島田市民病院	小児科学	武藤庫参
琉球大学	育成医学講座	知念安紹
東京都立小児総合医療センター	内分泌・代謝科	鈴木 貴大
杏林大学医学部附属病院	小児科	麓 聖子
福島県立医科大学	小児科	鈴木雄一
日本大学病院	小児科	石毛美夏
国立成育医療研究センター	総合診療部	窪田 満
国立成育医療研究センター	総合診療部	飯島弘之
兵庫医科大学病院	小児科	李知子
愛仁会高槻病院	小児科・遺伝診療センター	四本由郁
岡山大学病院	脳神経内科	山下 徹
名古屋掖済会病院	小児科	星野伸
富山県立中央病院	小児科	五十嵐登/竹田義克
埼玉医科大学小児科	小児科	大竹明/味原さやか
川崎市立川崎病院	小児科	有安大典
聖マリアンナ医科大学	小児科	松永 綾子
東京大学医学部附属病院	小児科	足立 夏帆
松戸市立総合医療センター	小児科	上原 晴香
順天堂大学医学部附属静岡病院	小児科	木村 寛太郎
市立函館病院	小児科	工藤 克将
奈良県西和医療センター	小児科	西山 敦子
国立成育医療研究センター	内分泌・代謝科	谷本 英里
国立成育医療研究センター	内分泌・代謝科	吉井 啓介
松戸市立総合医療センター	小児科	山本 雅
富士市立中央病院	糖尿病・代謝・内分泌内科	村木 國夫
高松赤十字病院	小児科	市原 朋子
宮崎県立宮崎病院	小児科	内村 絵美
福岡大学	小児科	古賀 信彦
神戸市立医療センター中央市民病院	小児科	小川 碧/山本 茜
東京都立小児総合医療センター	内分泌・代謝科	宗永 健志
三重中央医療センター	新生児科	内藺 広匡
広島大学病院	小児科	香川 礼子/但馬剛
名鉄病院	小児科	鈴木 このみ
東大寺福祉療育病院	小児科	脇田 絵美
東京慈恵会医科大学附属柏病院	小児科	村崎 亘
山形大学医学部附属病院	小児科	三井哲夫/村中あかり/沼倉周彦
あいち小児保健医療総合センター	内分泌代謝科	福田太郎/濱島崇