

## 先天異常の疾患遺伝子探索と表現型の相関関係に関する研究

### 1. 研究の対象

2000年1月～2020年3月に当院を受けられた方で先天異常の診断をされた方

### 2. 研究目的・方法

先天異常のそれぞれの病気は1万人～100万人に1名などの頻度の非常にまれな疾患です。一般医師にとっては不慣れな疾患であり、診断は難しく、治療が困難な疾患もあります。

これらの病気の重症度の一部は遺伝子のタイプによって影響されており、同じ病気であっても遺伝子のタイプが異なれば(遺伝子変異)、その臨床像、治療反応性、長期予後などに大きな違いがあることが予測されます。本研究では遺伝子変異を調べることにより疾患の重症度がわかり、今後の治療や合併症予防に反映させること、また今後の同じ疾患を持った方の治療方針を決めて行く上で参考となり、遺伝子変異の情報を考慮したガイドラインに反映させることを目的としています。臨床情報を収集して、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。

### 3. 研究に用いる試料・情報の種類

#### 【診療録から利用する情報】

本研究では診断名、性別、在胎週数、出生体重、診断項目(画像検査、生化学検査、遺伝子解析等)、合併症(心疾患、神経疾患、腎疾患等)、治療項目(食事療法、薬物療法等)、身長・体重の経過等を利用させていただきます。

【研究に用いられる試料】血液、皮膚片等など 酵素活性など細胞機能解析等

### 3. 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：**

〒903-0215 沖縄県中頭郡西原町字上原 207

琉球大学大学院医学研究科育成医学講座(小児科) 准教授 知念安紹

TEL 098-895-3331 (内線 2380) FAX 098-895-1418

研究責任者：琉球大学大学院医学研究科育成医学講座(小児科) 准教授 知念安紹