

病院を受診された患者さまへ

当院では機関長の許可を得て、下記の臨床研究を実施しております。

本研究の対象者に該当する可能性のある方で、診療情報等を研究目的に利用または提供されることを希望されない場合は、下記の問い合わせ先にお問い合わせください。 **(第2.0版)**

研究課題名 (研究番号)	遺伝性疾患の遺伝子型-表現型相関に関するコホート研究
当院の研究責任者 (所属)	中西浩一 (琉球大学大学院医学研究科育成医学講座)
他の研究機関および 各機関の研究代表者	なし
本研究の目的	遺伝性疾患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、その臨床像、治療反応性、長期予後などにおおきな違いがあることが予測されます。本研究の目的は、1) 遺伝子のタイプを調べることによって、病気の重症度がわかり、治療に反映すること、2) この遺伝子タイプの合併症や長期経過より新たな治療法の導入する上で参考となり、その情報を考慮したガイドラインの作成に役立てることです。
研究実施期間	研究機関の長の許可日～ 2031年3月31日
調査データ(該当期間)	2000年1月～ 2031年3月31日
研究の方法 (利用する試料・情報 等)	<p>●対象となる患者さま 琉球大学病院を受診し、遺伝性疾患を疑われて遺伝子解析を行われた患者</p> <p>●利用する試料・情報</p> <p>【診療録から利用する情報】 生年月、性別、家族歴、周産期歴 ・アレルギー ・タバコ ・酒、臨床暫定診断、出生時歴 身長・体重・外表奇形など身体所見、血液・生化学検査 酵素活性など特殊検査、画像検査、合併症(心疾患、神経疾患、腎疾患等)、臨床経過等を利用させていただきます。また身長、体重、発達状況 しらべてあれば発達指数、治療、検査所見、臨床経過、画像所見など1年毎にデータを収集します。</p> <p>【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</p> <p>各疾患の遺伝子型別の発達歴や合併症の発生率、全生存期間、無病生存率などを求めます。</p> <p>対象疾患(追加または変更の可能性あります) (保険収載)</p>

骨・結合織疾患：エーラスダンロス症候群（古典型・血管型）、マルファン症候群、ロイスデイツ症候群、家族性大動脈瘤・解離、骨形成不全症、軟骨無形成症、大理石骨病、タナトフォリック骨異形成症など

ライソゾーム病・ペルオキシソーム異常：ムコ多糖症（Ⅰ、Ⅱ、Ⅲ、Ⅳ、Ⅵ、Ⅶ、Ⅸ型）、ムコリピドーシス、ファブリー病、ポンペ病、マルチプルスルファターゼ欠損、ゴーシェ病、ガラクトシアリドーシス、シアリドーシス、セロイドリポフスチノーシス、ニーマン・ピック病、GMI ガングリオシドーシス、GM2 ガングリオシドーシス、クラッペ病、異染性白質ジストロフィー、ファーバ病、マンノシドーシス、フコシドーシス、アスパルチルグルコサミン尿症、シンドラー病、酸性リパーゼ欠損症、ダノン病、遊離シアル酸蓄積病、遊離シアル酸蓄積症、シスチン症、副腎白質ジストロフィー、ペルオキシソーム形成異常症、ペルオキシソームβ酸化系酵素欠損症、プラスマローゲン合成酵素欠損症、レフサム病、アカタラセミアなど

代謝性疾患：フェニルケトン尿症、メープルシロップ尿症、ホモシスチン尿症、シトルリン血症「1型」、アルギノコハク酸血症、メープルシロップ尿症、メチルマロン酸血症、プロピオン酸血症、イソ吉草酸血症、メチルクロトニルグリシン尿症、HMG血症、複合カルボキシラーゼ欠損症、グルタル酸血症1型、グルタル酸血症2型、MCAD欠損症、VLCAD欠損症、ミトコンドリア3頭酵素欠損症、LCHAD長鎖3ヒドロキシアシルCoA脱水素酵素欠損症、CPT1欠損症、Wilson病、Menkes病、先天性銅代謝異常症、尿素サイクル異常症、CPS1欠損症、OTC欠損症、CPT2欠損症、CACT欠損症、シトルリン欠損症、非ケトーシス型高グリシン血症、β₂ケトチオラーゼ欠損症、メチルグルタコン酸血症、セピアブテリン還元酵素欠損症、芳香族L₂アミノ酸脱炭酸酵素欠損症、リジン尿性蛋白不耐症、肝型糖原病、筋型糖原病、原発性高シュウ酸尿症1型、急性間欠性ポルフィリン症、遺伝性コプロポルフィリン症、異型ポルフィリン症、赤芽球性プロトポルフィリン症、晩発性皮膚ポルフィリン症、肝性骨髄性ポルフィリン症、先天性骨髄性ポルフィリン症、X連鎖顕性プロトポルフィリン症など：

原発性免疫不全症候群・血液凝固関連疾患：外胚葉形成不全症候群、家族性血球貪食性リンパ組織球症、自己免疫性リンパ増殖症候群、炎症性腸疾患、慢性肉芽腫症、TLR異常症、重症複合免疫不全症、MHC欠損症、分類不能型免疫不全症、好中球減少症、高IgE症候群、慢性皮膚粘膜カンジダ症、B細胞欠損症、補体欠損症、先天性免疫不全症候群（ウイルス易感染性）、メンデル遺伝型マイコバクテリア易感染症、高IgM症候群、抗体産生不全症、IPEX症候群、ウイスコットアルドリッチ症候群、先天性角化異常症、EBウイルス関連リ

ンパ増殖性疾患、家族性樹状細胞欠損症、骨形成不全を伴う免疫不全症、DNA 修復異常症、白血球粘着不全症、食細胞機能異常症、シュワハマン・ダイヤモンド症候群、ブラウ病、先天性プロテイン C 欠乏症、先天性アンチトロンビン欠乏症、肺胞蛋白症、先天性プロテイン S 欠乏症など：

遺伝性自己炎症疾患：高 Ig D 症候群、化膿性無菌性関節炎、壊疽性膿皮症、アクネ症候群、クリオピリン関連周期熱症候群、TNF 受容体関連周期性症候群、中條_西村症候群、家族性地中海熱、その他遺伝性自己炎症疾患など

先天異常症候群・神経疾患・内分泌疾患：デュシェンヌ型筋ジストロフィー・ベッカー型筋ジストロフィー、低ホスファターゼ症、ファイファー症候群、クルーゾン症候群、アペール症候群、アントレー・ビクスラー症候群、ロスムンド・トムソン症候群、ペリー症候群、PCDH19 関連症候群、副腎皮質刺激ホルモン不応症、DYT1 ジストニア、DYT6 ジストニア、DYT8 ジストニア、DYT11 ジストニア、DYT12/RDP/AHC/CAPOS 遺伝子異常、パントテン酸キナーゼ関連神経変性症、ソトス症候群、先天性副腎低形成、ATR_X 症候群、ハッチンソン・ギルフォード症候群、ラフォラ病、オスラー病、CFC 症候群、コストロ症候群、チャージ症候群、瀬川病、鰓耳腎症候群、ヤング・シン普森症候群、ビタミン D 依存性くる病_骨軟化症、ネイルパテラ症候群 (爪膝蓋症候群)、グルコーストランスポーター 1 欠損症、甲状腺ホルモン不応症、ウイーバー症候群、コフィン・ローリー症候群、モワット・ウイルソン症候群、ドラベ症候群、コフィン・シリリス症候群、歌舞伎症候群、ヌーナン症候群、ルビンシュタイン・タイビ症候群、コルネリア・デランゲ症候群、スミス・レムリ・オピッツ症候群、アラジール症候群、福山型筋ジストロフィー、結節性硬化症、根性点状軟骨異形成症 1 型、縁取り空胞を伴う遠位型ミオパチー、ペスレムミオパチー、過剰自己貪食を伴う X 連鎖性ミオパチー、先天性ミオパチー、遺伝性周期性四肢麻痺、非ジストロフィー性ミオトニー症候群、先天性グリコシルホスファチジルイノシトール(GPI) 欠損症、シュワルツ・ヤンペル症候群、肥厚性皮膚骨膜炎、脳クレアチン欠乏症、禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体潜性白質脳症、皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体顕性脳動脈症、神経軸索スフェロイド形成を伴う遺伝性びまん性白質脳症、那須・ハコラ病、カナバン病、先天性大脳白質形成不全症、先天性筋無力症候群など

肝臓・腎疾患・消化管・皮膚・腫瘍：先天性腎性尿崩症、非典型溶血性尿毒症症候群、アルポート症候群、アラジール症候群、ネフロン癆、カーニー複合、進行性家族性肝内胆汁うっ滞症、嚢胞性線維症、先天性葉酸吸収不全症、アッシャー症候群、遺伝性膀胱炎、家族性良性慢性天疱瘡、先天性無痛無汗症、栄養障害型表皮水疱症、など

(保険未収載)

内分泌・先天異常症候群・神経疾患・遺伝性腫瘍・代謝性疾患など：
Birt-Hogg-Dube (BHD) 症候群、常染色体潜性多発性嚢胞腎、常染色体顕性多発性嚢胞腎、副腎疾患、成長障害関連遺伝子 (*ACAN*, *FGFR3*, *GH1*, *GHR*, *GHRHR*, *GHSRJGF1*, *JGF1R*, *IGFALS*, *JAK2*, *NPR2*, *SHOX*, *STAT5B*, *CDKN1C*, *GNAS*, *JGF2*)、性分化疾患 (Y 染色体を含むまたは不明な場合)、性分化疾患 (Y 染色体を含まない場合)、性成熟疾患、下垂体機能障害、糖代謝異常症、卵巣機能不全症、尿細管性電解質異常症、骨端異形成症、骨形成不全症、遺伝性低リン血症性くる病、ピルビン酸脱水素酵素複合体欠損症、アルカプトン尿症、骨粗鬆症関連遺伝子 (*TNFSF11*, *NOTCH2*, *MMP2*, *RUNX2*, *LIFR*, *GORAB*, *HSPG2*, *PYCR1*)、X 連鎖性遺伝性水頭症、遺伝性副甲状腺機能亢進症、遺伝性肺高血圧症、レッシュ・ナイハン症候群、高チロシン血症 1 型、孔脳症・列脳症、クリスタリン網膜症、Cantu 症候群、血友病 A、血友病 B、反復発作性運動失調症、家族性片麻痺性片頭痛、グルコース-6-リン酸脱水素酵素欠乏症、Dubin-Johnson 症候群、Rotor 症候群、レット症候群、家族性海綿状血管腫、APRT 欠損症、カムラテイ・エンゲルマン症候群、遺伝性副甲状腺機能低下症、Stickler 症候群、メイ・ヘグリン異常症、無虹彩症候群、肢先端脳梁症候群、Nager 症候群、シュプリンチェン-ゴールドバーク症候群、3-ヒドロキシ-3-メチルグルタリル CoA 合成酵素欠損症、低汗性外胚葉形成不全、家族性若年性高尿酸血症性腎症、骨パジェット病、ワールデンブルグ症候群、コケイン症候群、軟骨毛髪低形成症、ゼーツレコツェン症候群、バリスターホール症候群、トリチャーコリンズ症候群、Dyggve-Melchior-Clausen 病、遺伝性平滑筋腫症及び腎細胞癌症候群、コーエン症候群、神経線維腫症、PLA2G6 関連神経変性症、混合性マロン酸およびメチルマロン酸尿症、先天性腎尿路異常、エリス・ファンクレフェルト症候群、基底細胞母斑症候群、ゴーリン症候群、ジュベール症候群、非特異性多発性小腸潰瘍症、多発性軟骨性外骨腫症、ウイーデマン・スタイナー症候群、先天性フィブリノーゲン欠乏症、DYT10 ジストニア_PRRT2、MICPCH 症候群 (CASK 異常症)、 β サラセミア、屈曲肢異形成症、遺伝性ヘマクロマトーシス、ヘルマンスキー・バドラック症候群、進行性骨化性線維異形成症、先天性甲状腺機能低下症、脳の鉄沈着を伴う神経変性疾患、常染色体顕性尿細管間質性腎疾患、バルデー・ビードル症候群、骨関連シリオパチー、Renal tubular dysgenesis、遠位関節拘縮症、ラーセン症候群、クラリーノ症候群、ハートナップ病、フルクトース-1,6-ビスホスファターゼ欠損症、ウエルナー症候群、腎性低尿酸血症、遺伝性ブチリルコリンエステラーゼ欠損症、過成長症候群、先天性中枢性低換気症候群、Holt-Oram 症候群、ガラクトース血症、睡眠関連過運動

	<p>てんかん、先天性側弯・脊椎肋骨異骨症、先天性全身性脂肪萎縮症、PURA 関連神経発達異常症、GRN2B 関連神経発達異常症、DICER1 症候群、ロビノウ症候群、家族性大動脈弁上狭窄症、近位指節癒合症、ASXL 異常症、DDX3X 関連神経発達異常症、アレキサンダー病、進行性白質脳症、膿疱性乾癬、Dent 病 (Lowe 症候群)、巨脳症-毛細血管奇形症候群、Raynaud-Claes 症候群、遺伝性尿細管性アシドーシス、小児四肢疼痛発作症、シスチン尿症、先天性乏毛症・縮毛症、骨溶解症、偽性副甲状腺機能低下症、ケラチン症性魚鱗癬、道化師様魚鱗癬、魚鱗癬症候群、褐色細胞腫、眼歯指異形成症、皮質下嚢胞をもつ大頭型白質脳症、エミリー・ドレイフス型筋ジストロフィー、先天性鉄剤不応性鉄欠乏性貧血、先天性筋無力症候群、遺伝性腫瘍、リンチ症候群、リ・フラウメ症候群、家族性大腸腺腫症、遺伝性乳がん卵巣がん症候群、Peutz-Jeghers 症候群、Von Hippel-Lindau 病、多発性内分泌腫瘍、PTEN 関連疾患、網膜芽細胞腫、WT1 関連腫瘍、ATM 遺伝子異常、MYH 関連ポリポーシス、若年性ポリポーシス、など。</p>
<p>試料/情報の 他の研究機関への提供 および提供方法</p>	<p>なし</p>
<p>試料・情報の二次利用</p>	<p>本研究で取得した情報を別の新たな研究に利用する予定はありません。もし利用する場合は、再度、倫理委員会へ申請し研究機関の長の許可を得て行います。</p> <ul style="list-style-type: none"> ・バンクに試料提供する場合 <p>研究終了後にも試料を大切に使用するために氏名や住所などの個人を識別する情報を匿名化したのちに、琉球大学が運営するバイオバンクに提供することがあります。その際は、研究機関や企業などに、予め決められた規則に則り無償あるいは有償にて提供される場合があります。</p>
<p>個人情報の取り扱い</p>	<p>研究対象者の情報を扱う際は、個人情報とは関係のない符号または番号を付して匿名化(対応表あり)を行います。論文や学会発表時には個人が特定できる情報は一切用いません。バイオバンクへ提供される場合は対応表と一切関係ない別の符号または番号となります。論文や学会発表時には個人が特定できる情報は一切用いません。</p>
<p>本研究の資金源 (利益相反)</p>	<p>この研究において必要な費用は、国立研究開発法人日本医療研究開発機構(AMED)の「未診断疾患イニシアチブ[Initiative on Rare and Undiagnosed Disease(IRUD)]:希少未診断疾患に対する診断プログラムの開発に関する研究」(研究代表者・水澤英洋)や運営費交付金などの研究費で行う。琉球大学利益相反審議部会の利益相反手続きに従い、必要事項を申告し、その審議と承認を得るものとします。</p>

お問い合わせ先	琉球大学大学院医学研究科育成医学講座 電話：098-895-1154 担当者：知念安紹
備考	