

## 遺伝性角膜疾患の分子病態の解明に関する研究

### 1. 研究の対象

2012年6月以降に、当院で角膜移植や翼状片手術等の前眼部手術を受けられ、臨床研究「前眼部手術時に摘出される疾患角結膜組織のバンク化」に同意された方を対象とします。

### 2. 研究目的・方法

遺伝性角膜疾患の多くにおいて責任遺伝子は明らかとなっていますが、その分子病態については多くは未だ手つかずの状態にあります。我々は角膜疾患患者の手術の際に得られる余剰組織を、臨床研究「前眼部手術時に摘出される疾患角結膜組織のバンク化」（大阪大学にて倫理審査済み）において同意取得の後に、適宜処理を加えて保管しています。その不死化細胞は遺伝性角膜疾患のモデル細胞であると言え、その分子病態を解明するのに最適の研究試料となります。本研究では、臨床研究「前眼部手術時に摘出される疾患角結膜組織のバンク化」において保管された遺伝性角膜疾患患者由来の不死化細胞を用いて、遺伝性角膜疾患の分子病態を解明することを目的とします。分子病態が解明されれば、将来的な治療法の開発につながる可能性があります。

研究方法としましては、疾患により様々であるため一律ではありませんが、主に電子顕微鏡解析（TEM、SEM、フリーズフラクチャー法など）、細胞生物学的解析（培養、細胞動態解析、細胞形態解析、免疫染色、フローサイトメーター解析、経上皮間電気抵抗解析など）、遺伝子発現解析（リアルタイム解析、プロモーター解析、クロマチン免疫沈降解析、DNAチップによる網羅的遺伝子発現解析など）、タンパク解析（ウエスタンブロット、免疫沈降実験、質量分析など）などが挙げられます。

### 3. 研究に用いる試料・情報の種類

情報：病歴、前眼部写真、前眼部断層写真、視力、血液検査結果、カルテ番号 等

試料：臨床研究「前眼部手術時に摘出される疾患角結膜組織のバンク化」において保管された遺伝性角膜疾患患者由来の不死化細胞 等

### 4. 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：

住所：〒565-087 吹田市山田丘 2-2 国立大阪大学大学院医学系研究科眼科学講座  
(大阪大学医学部附属病院 眼科)

電話：06-6879-3456 (眼科医局)

担当者の所属・氏名：川崎諭 (研究責任者)

研究責任者：