

自主臨床研究

腎臓・骨代謝研究グループ

先天的遺伝子異常を伴う小児疾患の検討に関する研究

研究の対象

当科を受診し、小児期から成長・発達に異常が見られ、特定の単一遺伝子の異常が原因であることが確立した疾患が予測される、0歳以上65歳未満の患者

研究目的・方法

小児期に認められる低身長や性腺機能低下などを伴う疾患については、近年多くの遺伝子異常がその病態に関わることが解明されてきた。例えばこれまで原因が不明であった特発性低身長症や正常な男性核型男児の外性器男性化不全のなかには、そのシグナル伝達や発生に関わる単一遺伝子異常が原因である場合があることが明らかとなり、確立された遺伝子検査により明確な確定診断が可能となった。確定診断のための遺伝子検査へのアプローチについても、近年本邦では容易となりつつある。小児の成長や発育に関わる希少な疾患のなかで、単一遺伝子異常の証明による診断が確立した疾患について、臨床的かつ遺伝子的に診断を確定させ、それぞれの希少疾患の臨床像の解明を目的とする。

研究期間：2017年3月8日 ～ 2027年3月31日

研究に用いる試料・情報の種類

情報：年齢、性別、病歴、血液検査、尿検査、画像検査、遺伝子検査、治療内容 等
試料：血液

外部への試料・情報の提供

匿名化された試料が検査機関に提供されます。対応表は、当科の研究責任者が保管・管理します。

研究組織

検査機関 オーフアンネット・ジャパン

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：

大阪大学大学院医学系研究科 小児科学

窪田 拓生

吹田市山田丘2-2

06-6879-3932

研究責任者：

大阪大学大学院医学系研究科 小児科学

大藺 恵一

研究代表者：

大阪大学大学院医学系研究科 小児科学

大藺 恵一