

自主臨床研究

腎臓・骨代謝研究グループ

カルシウム代謝異常・リン代謝異常・骨疾患の遺伝学的解析

2025年8月までに「カルシウム代謝異常・リン代謝異常・骨疾患の遺伝学的解析」に同意いただいた方へ

■今回のオプトアウトの内容

今回新たに「4.外部への試料・情報の提供」として、皆様からご提供いただきました一部のデータについては公的データベースに登録させていただくこととなりました。データベースへの登録を希望されない場合は下記「お問い合わせ先」までご連絡ください。

■外部への試料・情報の提供

本研究で得られた遺伝子・ゲノムの情報は、誰のものか分からなくした上で、公的なデータベースに登録することがあります。そうすることで、今後多くの研究者の利用が可能になり、病気に苦しむ方々の診断や予防、治療等をより効果的に行うために役立つことが期待されます。遺伝情報がデータベースに登録される際には、2種類に分けて取り扱われます。

(1) 多くの方の遺伝情報をまとめた統計値等は一般公開されます。

(2) 個別の遺伝情報は一般公開されず、公的データベースの運営機関において科学的観点と研究体制の妥当性について審査を経た研究者のみが利用します。

■これまでにご同意いただいている内容

研究の対象

大阪大学医学部附属病院で診断および治療を受けており、副甲状腺機能低下症、副甲状腺機能亢進症、遺伝性低リン血症性くる病、腫瘍性石灰化症、軟骨無形成症、軟骨低形成症、低ホスファターゼ症、ビタミンD依存性くる病、特発性高カルシウム血症、偽性副甲状腺機能低下症、先端異骨症、McCune-Albright症候群患者、もしくは、副甲状腺機能低下症、副甲状腺機能亢進症、遺伝性低リン血症性くる病、腫瘍性石灰化症、軟骨無形成症、軟骨低形成症、低ホスファターゼ症、ビタミンD依存性くる病、特発性高カルシウム血症、偽性副甲状腺機能低下症、先端異骨症、McCune-Albright症候群の告知を受けている患者さん、罹患が疑われる患者さん、およびその親族の方を対象とします。

研究目的

カルシウム代謝異常・リン代謝異常・骨疾患の中で、副甲状腺機能低下症、副甲状腺機能亢進症、遺伝性低リン血症性くる病、腫瘍性石灰化症、軟骨無形成症、軟骨低形成症、低ホスファターゼ症、ビタミンD依存性くる病、特発性高カルシウム血症、偽性副甲状腺機能低下症、先端異骨症、McCune-Albright症候群という病気が、どのようにして起きるのかを調べています。副甲状腺機能低下症、副甲状腺機能亢進症、遺伝性低リン血症性くる病、腫瘍性石灰化症、軟骨無形成症、軟骨低形成症、低ホスファターゼ症、ビタミンD依存性くる病、特発性高カルシウム血症、偽性副甲状腺機能低下症、先端異骨症、McCune-Albright症候群は、血中カルシウム濃度の変化、血中リン濃度の変化、低身長、骨の変形、骨折、関節の変化などの症状があります。一般に、病気とは、その人のもともとの体質（遺伝子やゲノムにもとづくもの）から生じるものと、後天的な細胞の変化、置かれた環境、成長や老化などの様々の要素が複合的に関連して起きるものとが考えられます。そこで、これら遺伝子やゲノムにもとづく要素を一つひとつ調べていけば、治療法や薬の開発に役に立つのではないかと考えています。

研究に用いる試料の種類

血液約2mLもしくは手術時に摘出した組織の余剰検体

研究組織

代表研究機関名

研究責任者名

職名

大阪大学

大幡 泰久

講師

共同研究機関名

各機関研究責任者名

職名

浜松医療センター

佐野 伸一郎

医長

川口市立医療センター

高澤 啓

医長

北海道大学

石津 桂

助教

滋賀県立総合病院

松井 克之

部長

あいち小児保健医療総合センター

濱島 崇

科長

今給黎総合病院

玉田 泉

部長

東邦大学医療センター大森病院

緒方 公平

助教

神奈川県立こども医療センター

室谷 浩二

部長

産業医科大学病院

荒木 俊介

講師

福岡市立こども病院

佐々木 敦子

医師

日本大学病院

小川 えりか

助教

那覇市立病院	屋良 朝雄	理長
熊本中央病院	中村 俊郎	部長
長崎医療センター	和泉 啓	医師
静岡県立総合病院	小杉 理英子	医長
札幌医科大学	石井 玲	助教
宝塚市立病院	長坂 博範	主任部長
JCHO大阪病院	山田 寛之	部長
相模台病院	白井 宏幸	部長
琉球大学医学部付属病院	兼次 拓也	医師
筑波大学	岩淵 敦	診療講師
佐賀県医療センター好生館	江藤 潤也	医師
北海道医療センター	河口 亜津彩	医師
奄美中央病院	森田 智	科長
大阪市立大学	西垣 五月	講師
今村総合病院	溝田 美智代	主任部長
京都府立医科大学	杉本 哲	助教
鹿児島大学病院	柿本 令奈	医師
堺市立総合医療センター	岡村 隆行	部長
大阪市立総合医療センター	森 潤	部長
京都鞍馬口医療センター	森本 佳子	部長
大分大学医学部	井原 健二	教授
王子総合病院	蟹沢 祐司	主任科長
信州大学	中村 千鶴子	医師
中濃厚生病院	坪内 肯二	医師
JA山口厚生連長門総合病院	脇 和之	部長
東京慈恵会医科大学附属病院	西村 理明	教授
名古屋第一赤十字病院	西門 優一	医長
JR仙台病院	箱田 明子	主任医長
秋田大学医学部附属病院	高橋 郁子	講師
東北大学病院	菅野 潤子	講師
聖路加国際病院	野村 篤史	副医長
久留米大学病院	海野 聡子	助教

愛媛大学	濱田 淳平	講師
福井県立病院	杉原 啓一	医長
鹿児島生協病院	森田 智	科長
広島大学	岡田 賢	教授
水戸協同病院	野牛 宏晃	教授
静岡県立こども病院	佐野 伸一郎	科長
鳥取大学	難波 範行	教授
大阪医科薬科大学	芦田 明	教授
関西医科大学香里病院	田邊 裕子	講師
岐阜大学	堀川 幸男	准教授
八尾市立病院	吉川 侑子	医長
倉敷中央病院	川北 理恵	部長
奈良県立医科大学	野上恵嗣	教授
日本大学医学部付属板橋病院	森岡一朗	教授
沖縄県立南部医療センター・こども医療センター	井垣純子	部長
愛媛県立中央病院	山本 英一	小児医療センター長
鹿児島市立病院	加藤 嘉一	医師

お問い合わせ先

本研究に関するご質問などがありましたら下記の連絡先までお問い合わせください。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。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すので、下記の連絡先までお申し出ください。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 大幡 泰久（講師）
〒565-0871 大阪府吹田市山田丘2-2 TEL: 06-6879-3932