

## 自主臨床研究

### 腎臓・骨代謝研究グループ

## 骨系統疾患における原因遺伝子の解明

2025年6月までに「骨系統疾患における原因遺伝子の解明」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、骨系統疾患（頭頸部発生異常を含む、骨形成不全症や大理石骨病など）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

骨系統疾患という病気が、どのようにして起きるのかを調べています。骨系統疾患は、骨格の形成・維持に異常をきたす病気の総称で、低身長、骨の変形、骨折、関節の変化などの症状があります。骨系統疾患に頭や首の形成に異常がある頭頸部発生異常を伴うことがあります。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

大阪府立母子保健総合医療センター

道上 敏美

部長

大阪府立母子保健総合医療センター

山本 勝輔

主任部長

長野県立こども病院

中村 友彦

副院長

東北大学

藤原 幾磨

教授

岡山大学

長谷川 高誠

助教

箕面市立病院

山本 威久

副院長

地域医療推進機構（JCHO）大阪病院

山田 寛之

主任部長

理化学研究所

池川 志郎

チームリーダー

名古屋市立大学

齋藤 伸治

教授

久留米大学

喜多村 美幸

助教

東京都立小児総合医療センター

天野 直子

医長

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

金沢大学附属病院

岡島 道子

助教

静岡県立総合病院

小杉 理英子

医長

昭和大学病院

水野 克己

教授

鹿児島市立病院	山本 剛士	科長
聖マリア病院	海野 光昭	医師
岩手県立胆沢病院	長坂 博範	小児科長
函館厚生院函館中央病院	中島 美佳	小児科 科長
鹿教湯三才山リハビリテーションセンター三才山病院	柴 直子	医師
はりま姫路総合医療センター	忍頂寺 毅史	小児科診療科長
関西医科大学香里病院	田邊 裕子	病院講師
鳥取大学	難波 範行	教授
滋賀県立総合病院	松井 克之	部長
医誠会国際総合病院	北岡 太一	部長
市立豊中病院	茶谷 公祐	主任部長
獨協医科大学	白石 秀明	教授
市立四日市病院	石川 諒	医員

### 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