

筑波大学小児科

本研究に関する問い合わせ、または研究への参加を希望しない場合は小児科外来の受付、もしくは担当者までご連絡をお願いします。

本研究に関して、ホームページに掲載後6か月以上経過し、最終受診から1年以上経過している患者さんに関して、不同意の意思が確認されない場合は使用させていただきます。不同意の場合でも、診療上で不利益を受けることは一切ありません。

研究名	メンデル遺伝病の全ゲノム解析に関する研究
研究代表者	福島 紘子 医学医療系 小児科 講師
研究グループ	小児科
連絡先	305-8575 つくば市天王台 1-1-1 筑波大学医学医療系 小児科 電話：029-853-5635, FAX: 029-853-8819
研究期間	2012年7月9日～2022年3月31日
対象患者・概要	<p>【対象】小児疾患において、メンデル遺伝病が強く疑われる難治性疾患患者で、筑波大学附属病院で1976年以降に小児科で診療を受けた患者を対象とし、亡くなられた方も含みます。</p> <p>【使用される検体】診療上必要で採取された組織や血液検体の保存されている余剰検体。本研究にご同意をいただいた方は、本研究のためにとられた血液検体。</p> <p>【概要】 今でも十分な治療法が確立されていない病気は多くありますが、これらの病気は数が少なく、原因もわかっていないものもあります。これら難病のうち、家族・近縁者で同じ症状がある場合、遺伝子の異常が原因であることがあります。本研究では患者さんやその家族の方々の血液や組織から遺伝子を抽出し、その遺伝子の網羅的な解析を行います。また、診療録に保存された情報（病歴、生年月日、治療歴等）も解析に使用します。必要な場合に機能解析等を加え、病気の原因遺伝子を突き止め、将来的には病気の治療につなげることを目的としています。</p> <p>また、得られた研究成果は医療者のみが集まる会、専門の雑誌やデータベース上に発表します。個人が特定される情報を公表することはありません。</p>
研究体制	筑波大学を代表施設とした他施設共同研究

2013年6月14日掲載、2017年5月29日更新。