

研究課題名：「次世代シーケンサーを用いた小児発症内分泌代謝疾患の遺伝的病因解明に関する研究」

研究責任者名：大学院医歯薬保健学研究科小児科学 講師 岡田 賢

研究期間：平成24年8月(倫理委員会承認後)～平成25(2022)年3月

対象者

広島赤十字・原爆病院小児科、JR西日本広島鉄道病院小児科、県立広島病院小児科、国立病院機構

広島医療センター・中国がんセンター小児科受診者のうち、本研究について説明を受け、文書による同意を

いただいた方および血縁者の方、病院で平成17年1月～平成24年3月の間に遺伝子解析研究

児内分泌疾患における遺伝子解析と病因に関する検討」(ヒ-18)、「先天代謝異常の責任酵素に関する遺伝子解析」(医倫135)の同意を得、将来の遺伝子解析に関しても同意をいただいた方、平成24月までに小児内分泌/代謝疾患に関して試料保存がされている方。

意義・目的

今までに様々な小児期発症の病気の原因遺伝子がわかってきましたが、内分泌/代謝疾患では未知ものも数多く存在しています。今回、「次世代シーケンサー」という装置を用いて全遺伝

配列情報を短期間にしらべることにより、これまで原因不明とされてきた小児期発症の原因と子が明らかになり、遺伝子産物の機能解析や病態解析から、疾患の病態が判明し、正確な

診療に結びつけることが期待されます。また、試料を体系的に保存することにより、今後のび治療法の進歩にあわせた研究および診療を行うことができるようになることも目的とし

方法

本研究は、ヒトゲノム・遺伝子解析研究です。対象者の方より提供いただいた血液またはるいは保存されている試料の一部と、診療録(カルテ)情報を用いて行います。

試料・情報等は名前などがわからないようにした上で、慶應義塾大学、鳥取大学、ロッキン(米国)H24.8～H25.4の間のみ送付し、各機関の次世代シーケンサーで遺伝子解析(患者さんと血縁者の両疾患にかかっていない方)の遺伝子の配列を比較し、