

研究課題『片肢性骨端異形成症に対する病因遺伝子の発見を目的とした網羅的遺伝子解析研究』に関する情報公開

1. 研究の対象

名古屋大学医学部附属病院整形外科または共同研究機関において、片肢性骨端異形成症と診断された方

2. 研究目的・方法・研究期間

<目的>

片肢性骨端異形成症（以下 DEH）は、骨端の過成長と骨軟骨性の骨端病変を特徴とし、発生頻度が 100 万人に 1 人と推定される超希少疾患です。病変に悪性像がなく良性疾患とされながらも、関節の変形や可動域制限、運動時痛および局所的な成長障害を生じることから、患者の ADL・QOL を著しく低下させる可能性のある疾患ですが、病態は未解明です。本研究の目的は、DEH における遺伝子変異の探索及び新規治療ターゲットの同定を目的とします。

<方法>

名古屋大学医学部附属病院整形外科または共同研究施設において、当該疾患に対して治療を受けた患者を対象とし、既往歴、病歴等の聴取、身体的特徴の診察、またはこれらの情報を過去カルテから採取します。診療目的で行われる検査の際に、研究用の試料を合わせて採取します。検体は連結可能匿名化状態で収集され、解析、あるいは検体保存に用います。全エクソーム解析を行って、遺伝子変異を探索します。

<期間>

実施承認日～2025 年 3 月 31 日

3. 研究に用いる試料・情報の種類

情報：カルテから転記する項目

- 1) 症例背景因子；年齢、性別、現病歴、既往歴、家族歴等
- 2) 疾患情報；診断、病理所見、経過、症状、身体所見等
- 3) 検査値；血算、生化学、免疫学的評価等
- 4) 画像結果；MRI、CT、核医学検査等

試料：血液、唾液、手術で摘出した腫瘍の組織等

4. 外部への試料・情報の提供

共同研究機関から名古屋大学への情報・試料提供は、郵送ないし電子的配信等により行います。その際、個人が特定できないように符号をつけて匿名化します。対応表を作成して、対応表は本学の研究責任者が保管・管理します。

5. 研究組織

あさひ病院 整形外科 筒井求

岡山大学大学院医歯薬学総合研究科運動器医療材料開発講座 准教授 国定俊之

杏林大学大学院医学系研究科整形外科学 教授 森井健司

鹿児島大学大学院医歯学総合研究科 客員研究員 瀬戸口啓夫

奈良県立医科大学大学院寄附講座骨軟部腫瘍制御・再建医学 教授 朴木寛弥

名古屋記念病院整形外科 部長 小澤英史

東濃厚生病院整形外科 医長 清水光樹

三重大学医学部附属病院整形外科 助教 中村知樹

6. 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すので、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：

名古屋大学大学院医学系研究科運動形態外科学講座整形外科学 伊藤 鑑

〒466-8550 名古屋市昭和区鶴舞町 65

TEL 052-744-1908 FAX 052-744-2260

研究責任者：

名古屋大学医学部附属病院リハビリテーション科

病院教授 西田 佳弘