

臨床研究
「メンデル遺伝病の全ゲノム解析に関する研究」
について

筑波大学附属病院小児科では、標題の臨床研究を実施しております。解析内容・対象を一部変更しましたので文書を公開します。

① 研究の目的

筑波大学小児科で診療を受けた患者様で、メンデル遺伝病等の遺伝病が疑われた患者様のゲノム解析・機能解析を行い、疾患の病態解明を行います。

② 今回の文書の対象者

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様を対象とし、亡くなった方も含みます。診療に用いるために保存されている残余検体がある方は 2020 年 3 月末までに不同意の申し出もしくは同意の撤回をいただかない場合には解析を行わせていただきます。

③ 研究期間：2012 年 7 月 9 日～2035 年 3 月 31 日

④ 研究の方法・試料・情報の項目

対象の方の残余検体について、疾患発生メカニズムに関連したゲノム解析を行います。一部の検体は細胞株樹立のため連携医療機関へ送らせていただく場合があります。また、診療録に保存された情報（病歴、生年月日、治療歴、臨床症状等）も解析に使用します。

⑤ 試料・情報の第三者への提供について

本研究では第三者への提供は行わない。

⑥ 試料・情報の管理について責任を有する者

筑波大学 小児科 講師 福島紘子

⑦ 研究機関名および研究責任者名

筑波大学 小児科 講師 福島紘子

⑧ 本研究への参加を希望されない場合

患者さんやご家族（ご遺族）が本研究への参加を希望されず、試料・情報の利用又は提供の停止を希望される場合は、下記の問い合わせ先へ 2020 年 3 月末までにご連絡ください。すでに研究結果が公表されている場合など、ご希望に添えない場合もございます。

⑩ 問い合わせ連絡先

筑波大学附属病院：〒305-8576 茨城県つくば市天久保 2-1-1

担当者名：小児科 担当 福島紘子

電話：029-853-3900（病院代表）平日9～17時