

臨床試験・研究、治療法等課題名

家族性に発症した腎骨形成の家系内調査と遺伝子解析に関する調査研究

< 揭示物で公開する情報 >

①当該研究の意義、目的、方法

目的と意義：家族性に発症する腎骨形成は極めて稀であるため、本疾患の家系内調査と遺伝子解析を行い、極めて稀な腎骨形成症例の原因遺伝子を同定し、未だ治療法の確立していない異所性骨化疾患群（進行性骨化性線維形成症など）の病態解明を目的とする。

方法：弘前大学泌尿器科学講座より提供を受けた検体ブロックを長崎大学医歯薬学総合研究科人類遺伝学教室で遺伝子解析を行う。解析対象遺伝子は、すでに疾患原因候補である3遺伝子に関してのみ行い、この3遺伝子以外については解析を行わないものとする。解析者は長崎大学医歯薬総合研究科人類遺伝学：吉浦孝一郎，長崎医療センター総合診療科（腎臓内科）：今立 俊輔である。

②研究機関名

長崎大学 医歯薬総合研究科 人類遺伝学

長崎医療センター総合診療科，腎臓内科，泌尿器科，第二内科

長崎大学 大学院医歯薬学総合研究科展開医療科学講座・腎泌尿器病態学分野

弘前大学 大学院医学研究 泌尿器科学講座

E S T 2 クリニック

③当該研究に係る研究者等の氏名又は研究チームの名称，すべての個人情報
の利用目的，開示等の求めに応じる手続方法，苦情の申出先及び問い合わせ先，

当該研究に係る研究者等の氏名：

弘前大学大学院医学研究泌尿器科学講座	職名：教授	氏名：大山 力
弘前大学医学部附属病院泌尿器科	職名：講師	氏名：畠山真吾
E S T 2 クリニック	職名：院長	氏名：工藤 誠治
長崎医療センター総合診療科（腎臓内科）	職名：	氏名：今立 俊輔
長崎医療センター泌尿器科	職名：	氏名：松屋 福蔵

倫理審査申請書 別紙 申請者 泌尿器科 畠山真吾

長崎医療センター腎臓内科 職名： 氏名：佐々木 修

長崎大学 泌尿器科 職名：教授 氏名：酒井 英樹

長崎大学 医歯薬総合研究科人類遺伝学 職名：教授 氏名：吉浦孝一郎

すべての個人情報の利用目的：

極めて稀な腎骨形成症例の原因遺伝子を同定するため、解析対象遺伝子は、すでに疾患原因候補である 3 遺伝子に関してのみ行い、この 3 遺伝子以外については解析を行わない。研究担当医師等は、症例報告書の作成、臨床研究の実施に係る原資料及び対象者の同意文書等に基づいた臨床データの公表に関しては、対象者の氏名や疾患等のプライバシー保護に十分配慮する。また、個人データは研究担当医師の監督のもと管理を行う。識別番号と対象者名の連結は可能とするが、情報管理者のみが連結可能とし、その情報の漏洩がないように管理を行う。

開示等の求めに応じる手続方法、苦情の申出先及び問い合わせ先：

所 属：弘前大学医学部附属病院泌尿器科

職 名：講師

氏 名：畠山 真吾

連絡先：0172-39-5091（代表）

④保有する個人情報に関して開示等の求めに応じられない場合、当該事項及びその理由

対象者の氏名や疾患等のプライバシー保護に十分配慮が必要なため、対象者の関係者が不利益を受けるような場合は、ヘルシンキ宣言及び厚生労働省から刊行された「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」に照らし合わせ、開示等の求めに応じられない場合がある。