

(遺伝子解析研究に関するお知らせ)

和歌山県立医科大学附属病院皮膚科に通院歴のある中條-西村症候群の患者さんと保護者の方へ

和歌山県立医科大学皮膚科学講座では、以下の遺伝子解析研究を実施します。以前から行われてきたものですが、今回新たに本学の遺伝子解析研究に関する倫理委員会の承認を得て、追加として行うものです。すでに存在する検体を利用させて頂く研究ですので、対象となる患者さんに新たな検査や費用のご負担をお願いするものではありません。また、対象となる方が特定できないよう、個人情報の保護には十分な注意を払います。

この研究の対象に該当すると思われる方で、ご自身の検体や情報を利用されることを望まない場合やご質問がある場合は、下記の問い合わせ先にご連絡ください。

1. 研究課題名

遺伝子変異を原因とする自己炎症性疾患が疑われる患者家系における候補遺伝子変異の検索

2. 研究責任者

和歌山県立医科大学皮膚科学講座 准教授 金澤伸雄

3. 研究の目的

これまでの研究によって、和歌山地方に多く見られる新しい遺伝性自己炎症性疾患と考えられるものの、原因遺伝子がわかっていなかった中條-西村症候群の原因遺伝子を発見し、診断に用いることができるようになりました。一方で、まだその病気の発症メカニズムには不明な点が多く、病気の進行を抑えられるような治療薬はまだありません。

そこで今回、この病気の患者さんが皆同じ遺伝子の変化を持つにもかかわらず、患者さんによって病気の進み具合が違うことに着目し、患者さんの遺伝子をさらに詳しく解析し比較することで、その原因を探ることとしました。これによって、原因遺伝子の作用に影響を与えるような遺伝子の変化が見つかれば、そこをターゲットとした薬の開発を目指します。

4. 研究の概要

(1) 対象となる患者さん

本研究によって、中條-西村症候群と確定診断された男性の患者さん

(2) 利用させて頂く検体

中條-西村症候群の原因遺伝子の解明あるいはその診断に用いるために、患者さんの同意を得て採取させていただいた血液から抽出し、解析した残りのゲノムDNAを用いますので、新たな採血などの負担はありません。

(3) 解析方法

遺伝子解析のエキスパートである東京大学医学部附属病院の三井純先生との共同研究により、患者さんのゲノムDNA全体を最新の機械とコンピューターを用いて解析（全ゲノム解析といいます）し、患者さんごとの細かな違いを検出します。

5. 個人情報の取扱い

利用する検体からは、患者さんを特定できる個人情報は削除します。その上で、得られたゲノム DNA 配列を公的データベースに登録し、国内外の研究者と共有される可能性があります。また、研究成果は学会や学術雑誌で発表されることがありますが、その際も患者さんの個人情報が公表されることはありません。

ゲノム情報は患者さんにとって究極の個人情報ですので、その取扱いには細心の注意を払います。

6. ご自身の情報が利用されることを望まない場合

遺伝子解析研究は医学の進歩に欠かせない学術活動ですが、患者さんには、ご自身の検体や遺伝子情報が利用されることを望まない場合、これを拒否する権利があります。その場合は、下記までご連絡ください。研究対象から除外させていただきます。なお、研究協力を拒否された場合でも、診療上の不利益を被ることは一切ありません。

7. 問い合わせ先

和歌山市紀三井寺 811-1

和歌山県立医科大学皮膚科学講座 担当医師 金澤伸雄

TEL : 073-441-0661 FAX : 073-448-1908

E-mail : nkanazaw@wakayama-med.ac.jp