

情報公開用文書

「先天代謝異常症症例の遺伝子変異を同定後、経過観察調査をおこなう研究 ―研究として遺伝子診断を行う疾患―」 へのご協力をお願い

1. 研究（調査）の目的と概略

先天代謝異常症のうち、特に遺伝学的検査が保険収載されていない新生児マススクリーニング対象疾患等について、研究として遺伝子診断を行い、臨床に還元するとともに患者臨床情報を収集して、遺伝子変異と臨床像、治療反応性、予後の調査を継続し、それらの結果を日本における遺伝子変異診療ガイドラインの改定などに反映させることを目標とする。

2. 研究（調査）の方法

遺伝学的検査が保険収載されていない先天代謝異常症の疑いがある患者様に関して、年齢、性別、臨床経過に関する情報を収集します。氏名や住所は収集いたしません。当院で匿名化された後、岐阜大学へ情報提供されます。

3. 研究（調査）の参加施設

浜松医科大学医学部 浜松成育医療学、大阪公立大学医学部発達小児医学教室
順天堂大学大学院医学研究科難治性疾患診断・治療学講座
埼玉医科大学小児科/ゲノム医療科、東邦大学医療センター大橋病院小児科
東京慈恵会医科大学附属病院小児科、藤田保健衛生大学小児科
松江赤十字病院小児科、島根大学医学部附属病院検査部
熊本大学大学院生命科学研究部小児科学分野、東北大学医学部小児科
その他

4. 調査期間

調査期間 承認日から 2028 年 3 月 31 日まで

5. 調査の対象となる患者様

本研究の対象となるのは、上記調査期間の間に、遺伝学的検査が保険収載されていない先天代謝異常症の疑いがある患者様です。

6. この研究への協力は任意です