

臨床研究の実施に関する情報公開

金沢医科大学病院では、研究倫理審査委員会の承認を得て、下記の臨床研究を実施しています。

患者さん又は患者さんの代理の方が、この研究のために患者さん本人の試料・情報を使用・提供されることにご了承いただけない場合は、問合せ先までご連絡ください。情報の使用等についてお断りになられても、患者さんに不利益となることはありません。

研究課題名	多発先天奇形症候群における表現型発現とその個体差に関する包括的ゲノム解析研究
研究機関名	金沢医科大学病院
研究責任者	金沢医科大学病院 ゲノム医療センター 新井田 要
研究期間	倫理審査委員会承認日 ~ 2030 年 3 月
対象者	~ 2030年3月までの間に、当院ゲノム医療センターで「ハプロ不全により発症する常染色体優性遺伝性疾患における表現型発現の個体差に関する包括的ゲノム解析研究」に参加され、残余試料の他の研究への二次利用に関して同意された方。
当該研究の意義・目的	この研究は、様々な多発先天奇形症候群（単一遺伝子病、染色体異常症を含む）を対象に、表現型の発現に至るメカニズムと、重症度に寄与する分子遺伝学的要因を、様々な観点から網羅的に解析し、明らかにすることです。
方法および研究で利用する試料・情報について	「多発先天奇形症候群における表現型発現とその個体差に関する包括的ゲノム解析研究」は染色体異常や遺伝子異常によりどのように先天性の多発奇形が生じるのか、またその重症度はどのようにして決まるのかを解析する研究です。本研究においては、「ハプロ不全により発症する常染色体優性遺伝性疾患における表現型発現の個体差に関する包括的ゲノム解析研究」に参加され、残余試料の他の研究への二次利用に関して同意された方の、残余核酸試料（DNA, RNA等）と解析データを研究遂行のための対照データとして用います。両研究では同じ手法を用いた包括的なゲノム解析を行います。が、「ハプロ不全により発症する～」研究の参加者は多発奇形を伴っていません。このため両研究の解析データを比較することで、先天性多発奇形が生じるメカニズムを解明できると考えています。
外部への資料・情報の提供	残余核酸試料および解析データの外部への提供はありません。
個人情報の開示に係る手続き	個人情報の開示に係る手続きは、下記の問合せ先にご相談ください。
資料の閲覧について	あなたからのご要望があれば、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、この研究の計画や方法についての関連資料をご覧いただくことができますのでお申し出下さい。
研究代表施設・代表者	金沢医科大学病院 ゲノム医療センター 新井田 要
研究組織	金沢大学附属病院 遺伝診療部 黒田文人 石川県立中央病院 遺伝診療科 脇田重徳
問合せ先	その他、この研究に関するお問合わせは、下記へご連絡ください。 金沢医科大学病院 ゲノム医療センター 新井田 要

	住所：石川県河北郡内灘町大学1-1
	☎：（代表）076-286-3511（2211）内線（8353）

作成日： 2025 年 02 月 28 日