

山形県立中央病院で診療を受けられた皆様へ

当院では、下記の臨床研究を実施しております。

本研究の対象者に該当する可能性のある方で、情報を研究目的に利用、または、提供されることを希望されない場合は、下記の間合せ先にお問合せください。

研究課題名	先天性奇形症候群における遺伝的要因の探索
該当者	染色体異常症、単一遺伝子異常症、インプリンティング疾患、原因不明の多発奇形症候群の診断が確定している方、罹患が疑われる方、およびその親族
当院の研究責任者	新生児内科 饗場 智
研究代表者	新生児内科 若林 崇
本研究の目的	すでに知られている遺伝子変異陽性患者の遺伝子型-表現型解析、新たな遺伝子の発見、個々の遺伝子機能の解明などによって、先天奇形症候群の遺伝的原因の探索を行う。
実施予定期間	～2021年3月31日
研究の方法	本研究は、臨床的に奇形と診断された、あるいは、その可能性があると考えられる個人を対象として行います。患者親族の解析は、連鎖解析が必要である場合、または患者で同定された塩基置換の病的意義の有無、浸透率、遺伝形式などの検討が必要な場合に行います。
研究に用いる試料・情報の種類	試料の種類は末梢血で、小児では年齢や体格に応じて3-10ml、成人では10ml程度の予定です。
外部への試料・情報の提供・公表	試料と臨床情報は、匿名化された後、国立成育医療研究センター研究所内分泌研究部に送付され、解析されます。
個人情報の取扱い	利用する情報から氏名や住所等の患者さんを直接特定できる個人情報は削除します。
利益相反	本研究に関連し開示すべき利益相反関係にある企業はありません。
お問合せ先	新生児内科 饗場 智 023-685-2262