

信州大学医学部附属病院 脳神経内科、リウマチ膠原病内科に通院中または過去に通院・入院された患者様またはご家族の方/  
過去に鹿児島大学大学院医歯学総合研究科病態生化学講座でシトリン欠損症の遺伝子解析を受けられた患者様またはご家族の方へ

当科における臨床研究にご協力をお願いいたします。

2020年12月8日

「診断未確定シトリン欠損症疑い患者における詳細な遺伝子解析」に関する臨床研究を実施しています。

信州大学医学部遺伝子解析倫理委員会の審査による医学部長の承認を得て実施しています。この研究は、「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」の規定により、研究内容の情報を公開することが必要とされています。

倫理審査承認番号	686
研究課題名	診断未確定シトリン欠損症疑い患者における詳細な遺伝子解析
所属(診療科等)	バイオメディカル研究所
研究責任者(職名)	矢崎正英(教授)
研究実施期間	倫理委員会承認日～2025年10月31日
研究の意義、目的	臨床的にシトリン欠損症が疑われているにも関わらず、信州大学での遺伝子解析では異常が同定されず、診断が確定できていない患者様において、更に詳細に遺伝子解析を行なうことで、診断確定につなげます。
対象となる方	①2014年1月1日～2020年10月31日までの期間に信州大学でシトリン欠損症の遺伝子解析を受けられた方 ②以前(1990年～2013年)鹿児島大学大学院医歯学総合研究科病態生化学講座でシトリン欠損症の遺伝子解析を受けられた方
利用する診療記録／検体	診断名、年齢、性別、身体所見、検査結果など／DNA
他機関への試料・情報の提供方法	郵送、電子的配信等により提供します
研究方法	臨床的にシトリン欠損症が強く疑われる患者様で、信州大学での遺伝子解析では診断確定に至らなかった患者様を対象に、匿名化したDNAを米国Icahn School of Medicine at Mount Sinai 遺伝医学教室へ郵送し、信州大学では解析していない部位を中心に、更に詳細に遺伝子解析を行ないます。

共同研究機関名	鹿児島大学(責任者:佐伯武頼)、 Icahn School of Medicine at Mount Sinai 遺伝医学教室 (責任者:大石公彦)
研究代表者	主任施設の名称:信州大学バイオメディカル研究所 研究責任者:矢崎正英
問い合わせ先	氏名(所属・職名): 矢崎正英 信州大学バイオメディカル研究所教授  電話:0263-37-2388

**【既存の検体や診療記録、検査結果】を研究、調査、集計しますので、【新たな診察や検査、検体の採取】の必要はありません。**

**利用する情報からは、患者様を直接特定できる個人情報削除し、共同研究施設である Icahn School of Medicine at Mount Sinai 遺伝医学教室(米国)に提供します。**

研究成果は今後の医学の発展に役立つように学会や学術雑誌などで発表しますが、その際も患者様を特定できる個人情報は利用しません。

**この研究にご自分の診療記録等を利用することをご了解いただけない場合、またご不明な点については、上記問い合わせ先までご連絡くださいますようお願いいたします。**

研究不参加を申し出られた場合でも、なんら不利益を受けることはありません。ただし、同意取り消しの申し出をいただいたとき、すでに研究成果が論文などで公表されていた場合や、試料や情報が匿名化されて個人が全く特定できない場合などには、結果を廃棄できないこともあり、引き続き使わせていただくことがあります。