

研究課題：Noonan 症候群類縁疾患の遺伝子解析研究

1. 研究の目的

本研究の目的はヌーナン症候群とその類縁疾患の患者さんのエピゲノム(DNAの塩基配列を変えずに、遺伝子のはたらきを決めるしくみ)のパターンが正常の方と比べて特徴的なパターンを示すのかどうかを調べることです。ヌーナン症候群類縁疾患特異的なパターンが明らかになれば、これまでに原因遺伝子が不明な方の原因が明らかになる可能性もあります。

2. 研究の方法

これまでに原因遺伝子解析のために東北大学に血液やゲノム DNA を送付した方の中から選定して、ゲノム DNA を国立成育医療研究センター研究所に送付し、網羅的エピゲノム解析を行い、疾患・あるいは原因遺伝子に特異的なパターンの有無を検索します。ヌーナン症候群類縁疾患特異的なパターンが明らかになった後に、これまでに原因遺伝子が不明な方の網羅的エピゲノム解析と全ゲノム解析を行い、その原因を明らかにします。

3. 研究期間

倫理委員会承認後～2030年4月

4. 研究に用いる資料・情報の種類

ゲノム DNA

5. 外部への資料・情報の提供、研究成果の公表

原因遺伝子が明らかになった方の中から約30名(予定)を選定しゲノム DNA を国立成育医療研究センター研究所に送付し解析を行います。もし疾患特異的なパターンが明らかになればこれまでに原因不明の方の DNA サンプルを解析します

6. 研究組織

研究代表者：東北大学病院 遺伝科 教授 青木 洋子

地方独立行政法人埼玉県立病院機構 埼玉県立小児医療センター

研究責任者：遺伝科 部長 大橋博文

研究分担者：遺伝科 医長 大場大樹

7. お問い合わせ先・研究への参加を希望しない場合の連絡先

研究に関するご質問等がありましたら下記の連絡先までお問い合わせ下さい。ご希望があれば、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、研究計画書及び関連資料を閲覧することが出来ますのでお申出下さい。また、資料・情報が当該研究に用いられることについて患者様もしくは患者様の代理人の方にご了承いただけない場合には研究対象としないので、までに下記の連絡先へお申出ください。その場合でも患者様に不利益が生じることはありません。

地方独立行政法人埼玉県立病院機構
埼玉県立小児医療センター
医事担当（代表 048-601-2200）