

研究名:前眼部疾患を有する患者のゲノム医療の質向上

1. 研究の目的

前眼部疾患（前眼部形成異常、無虹彩症、無眼球、小眼球・極小眼球）は、しばしば生涯にわたる視機能予後不良の原因となります。一部の疾患では、迅速な原因診断とそれに対応する適切な治療が予後の改善に有効です。本研究の目的は、前眼部疾患を有する患者のゲノム医療の質向上です。臨床症状や家族歴から前眼部疾患の疑われる症例を研究対象とし、既知原因遺伝子変異の同定および新規原因遺伝子の探索を行います。本研究で用いる分子遺伝学的方法として、パネル遺伝子検査および全ゲノムあるいは部分的ゲノムを対象としたシーケンス解析・アレイ解析、遺伝子発現解析、メチル化解析を行います。得られた結果を元に、本研究では以下の2点につき重点的に取り組みます。

- ①既知の遺伝子変異を同定し、遺伝子型－表現型解析を行います。
- ② 未知の遺伝学的背景を探索します。

本研究の成果は、前眼部疾患を有する患者および家族の診療成績向上や家族の負担軽減に役立ち、前眼部疾患の研究の進展に貢献すると期待されます。

2. 研究の方法

- ① 患者さんおよび御家族の検体を採取します
- ② 患者さんの検体をかずさDNA 研究所に提出し、遺伝子パネル検査を行います
- ③ 遺伝子パネル検査結果を患者さんおよび御家族に説明します

3. 研究に用いる試料・情報の種類

患者さんの検体（血液もしくは唾液）、患者さんの性別、年齢、合併疾患（眼・全身）

眼科検査結果：視力、眼位、眼球運動、前眼部所見、眼底所見、精密屈折検査値

※ 患者さんの氏名など個人を特定できる情報は調査対象ではなく、検査所見や手術内容のみ使用いたします。

4. 試料・情報の公表

研究の成果は学会や学術誌で公表いたします。

5. 研究実施機関

国立成育医療研究センター 小児外科系専門診療部 眼科

東邦大学医療センター大森病院 眼科学講座

京都府立医大病院 眼科学教室

三重大学大学院医学系研究科 臨床医学系講座 眼科学

浜松医科大学 眼科学教室

6. お問い合わせ先

本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、関連資料を閲覧することが出来ますのでお申し出下さい。

また検査結果や治療内容が当該研究に用いられることについて、患者さんもしくは患者さん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、下記の連絡先までお申し出ください。その場合でも患者さんに不利益が生じることはありません。

○照会先および研究への利用を拒否する場合の連絡先:

国立成育医療研究センター 小児外科系専門診療部眼科 診療部長 仁科幸子

住所:東京都世田谷区大蔵 2-10-1

電話:03-3416-0181

○研究責任者:

国立成育医療研究センター 小児外科系専門診療部眼科 診療部長 仁科幸子