

受付番号：G426
研究課題名：遺伝性腎炎(アルポート症候群)の遺伝子診断
研究実施期間：平成 23 (2011) 年 7 月 27 日～ 令和 7 (2025) 年 3 月 31 日
対象材料：採血血液 9ml を用います。
対象となる試料・情報の取得期間：平成 23 (2011) 年 7 月 27 日～ 令和 7 (2025) 年 3 月 31 日
共同研究機関：神戸大学大学院医学研究科小児科学 （研究責任者特命教授 野津寛大）
研究資金：本診断にかかる費用は運営費交付金（予算コード 021515）から捻出されます
利益相反：本診断に関連する利益相反はありません
意義：遺伝疾患であるアルポート症候群は、腎以外の症状に乏しく、腎機能低下を指摘されてから初めて診断されるケースが多く認められます。この疾患は早期診断による治療介入で腎予後の改善が期待できることは証明されていますが、現時点では遺伝子診断以外での早期診断は困難となっております。本申請では、臨床診断でアルポート症候群と確定した患者さんとその家族の方に対して遺伝子診断をおこない、早期に治療介入することを目的としております。
方法：通常の血液検査時に、本検査のために血液 9ml を余分に採取し、遺伝子検査を致します。遺伝子名は以下の通りです(COL4A5, COL4A3, COL4A4, LMX1B)。解析結果と病状との関連を明らかにするため、診療録から得られた診療情報(家族歴、血液検査所見、尿検査所見、腎生検組織所見など)も用いて解析します。ご家族の方に参加をお願いする場合も同様に血液 9ml を採血して検査を行います。さらに、ご希望があれば遺伝カウンセリングも行うことができます。この検査を受けられるかどうかは本人やご家族の方の自由な意思で決めることができます。いったんこの検査に参加することに同意した後でも、いつでも自由に検査への参加をとりやめることができます。その場合でも不利益を受けることはありません。結果はご本人にのみお伝えしますし、たとえご家族であってもご本人の承諾なしには説明することはありません。途中で気持ちが変わったときは結果を聞かないこともできます。結果についてご家族にお話される場合はご本人がお話されてもよいですし、私たちがお手伝いすることもできます。
問い合わせ・苦情などの窓口 京都大学医学部附属病院 606-8507 京都市左京区聖護院河原町 54 【実施責任医師】医学部附属病院 腎臓内科 柳田素子 電話 075-751-3640、Fax 075-751-3640、e-mail motoy at kuhp.kyoto-u.ac.jp（at を@にかえてください） 【研究分担医師】医学部附属病院 腎臓内科 講師 松原 雄 電話 075-751-3640、Fax 075-751-3640、e-mail mtake at kuhp.kyoto-u.ac.jp（at を@にかえてください） 【個人情報管理者】医学部附属病院 腎臓内科学 助教 坂井 薫 電話 075-751-3640、Fax 075-751-3640、e-mail sakai at kuhp.kyoto-u.ac.jp（at を@にかえてください） 【相談窓口】京都大学医学部附属病院 相談支援センター 電話 075-751-4748、e-mail ctsodan at kuhp.kyoto-u.ac.jp（at を@にかえてください）