

-臨床研究に関する情報および臨床研究に対するご協力のお願い-

現在、循環器小児・成人先天性心疾患科では、以前に「先天性心疾患に関連する遺伝子変異解析研究」のご協力者からいただいた検体・診療情報等を使って、下記の研究課題を新たに実施しています。

この新たな研究課題の詳細についてお知りになりたい方は、下欄の研究内容の問い合わせ担当者まで直接お問い合わせください。なお、この新たな研究課題の研究対象者に該当すると思われる方の中で、ご自身の検体・診療情報等を「この研究課題に対しては利用・提供して欲しくない」と思われた場合にも、下欄の研究内容の問い合わせ担当者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。

[研究課題名] 遺伝性不整脈疾患におけるビタミンD代謝関連物質の研究

[研究対象者]

1990年4月に開始された「先天性心疾患に関連する遺伝子変異解析研究」（研究責任診療科：循環器内科、研究責任者：萩原誠久教授 遺伝子解析研究に関する倫理審査委員会承認番号313E）への協力にご同意いただいている方。

[利用している検体・診療情報等の項目]

検体：血清 500 μ l、ゲノムDNA

診療情報等：診断名、年齢、性別、家族構成、既往歴、併存疾患名、手術名、治療内容、治療経過、遺伝子解析結果等

[利用の目的] （遺伝子解析研究：有）

ビタミンD関連物質（25(OH)-ビタミンD（非活性型）、1,25(OH)₂D₃（活性型）、ビタミンD結合蛋白（VDBP））やビタミンD受容体遺伝子多型と遺伝性不整脈疾患との関連性について解明することを目的としています。

[測定項目]

血清を用いた解析：ビタミンD関連物質（25(OH)-ビタミンD（非活性型）、1,25(OH)₂D₃（活性型）、ビタミンD結合蛋白（VDBP））をECLIA法、ELISA法を用いて測定します。

ゲノムDNAを用いた解析：ビタミンD受容体遺伝子多型解析

ビタミンD受容体（VDR）の5種類の遺伝子多型を解析

遺伝性不整脈患者約100名において、5種類のVDR遺伝子のSNP（Bsm I rs1544410;

Apa I rs7975232; Cdx 2 rs11568820; Taq I rs731236; Fok I rs2228570）について、DNAシーケンシング法、RFLP-PCR法を用いて解析します。

[利用期間] 倫理審査委員会承認後より2025年3月までの間（予定）

[偶発的所見を見出した場合の開示の方法について]

本研究は、遺伝子多型解析を含むが、エクソーム解析等の網羅的解析ではないため、偶発的所見が見いだされる可能性は低いですが、遺伝子解析であることを踏まえ、偶発的所見については、見いだされる可能性と提供者が希望する場合や実際に偶発的所見が見いだされた際には遺伝カウンセリングを行い、その意味について提供者に説明いたします。

[この研究での検体・診療情報等の取扱い]

本学倫理審査委員会の承認を受けた研究計画書に従い、お預かりした検体や診療情報等には氏名、生年月日等の情報を削り、どなたのものなのかわからないように安全管理措置（匿名化）をしたうえで取り扱っています。

[研究責任者、および、研究内容の問い合わせ担当者]

研究責任者：東京女子医科大学 循環器小児・成人先天性心疾患科 准教授 稲井 慶

研究内容の問い合わせ担当者：東京女子医科大学 循環器小児・成人先天性心疾患科 古谷喜幸

電話：03-3353-8111（内線24067）（対応可能時間：平日9時～16時）

ファックス：03-3352-3088 Eメール：yfurutani@twmu.ac.jp