

研究課題名	悪性高熱症関連遺伝子の研究(第ヒ-151号)																																				
研究責任者名	広島大学病院 手術部 講師 安田 季道																																				
研究期間	平成27年6月(倫理委員会承認後)～2025年3月																																				
対象者	<p>悪性高熱症を発症した患者およびその家族、悪性高熱症素因の診断のため Ca induced Ca release 検査 (CICR) を受ける患者、悪性高熱症関連遺伝子が発症に関連していると考えられる疾患(熱中症や先天性筋疾患など)を発症した患者およびその家族のうち本研究について説明を受け、文書により同意された患者およびその家族 1994年1月から2017年5月の間に、広島大学病院麻酔科で悪性高熱症素因の診断のために CICR 検査を受けた患者</p>																																				
意義・目的	<p>悪性高熱症の原因については、現在1型リアノジン受容体の遺伝子変異ということが明らかになっていますが、すべての患者からこれらの遺伝子変異が見つかるわけではありません。今回、悪性高熱症に関連する遺伝子解析を行うことで、新たな原因遺伝子を明らかにするため、この研究を計画しました。また、悪性高熱症の原因となる遺伝子その他の疾患の発症にも関連していることがわかっています。悪性高熱症関連遺伝子とほかの疾患の関連性を調べるために、悪性高熱症の原因遺伝子が発症に関係していると考えられている患者さんに悪性高熱症の原因となる遺伝子変異があるかどうかを調べます。</p>																																				
方法	<p>本研究は、悪性高熱症素因の診断のために施行された CICR 検査の際に採取された筋肉の一部および診療録(カルテ)情報、本研究のために同意を受けて提供された血液を用いて行います。</p> <p>試料(血液または筋肉組織)から抽出した DNA を用いて、1型リアノジン受容体遺伝子変異/多型の同定を行います。変異が確認できない場合には、全ゲノム上の候補遺伝子の検索を行います。</p>																																				
共同研究機関	<table border="0"> <tr> <td>県立リハビリテーションセンター</td> <td>(研究責任者</td> <td>向田</td> <td>圭子)</td> </tr> <tr> <td>高槻病院遺伝子医療研究室</td> <td>(研究責任者</td> <td>玉置</td> <td>知子)</td> </tr> <tr> <td>東北大学病院</td> <td>(研究責任者</td> <td>亀山</td> <td>良巨)</td> </tr> <tr> <td>大阪市立総合医療センター</td> <td>(研究責任者</td> <td>西垣</td> <td>恭一)</td> </tr> <tr> <td>南部徳洲会病院</td> <td>(研究責任者</td> <td>小西</td> <td>華子)</td> </tr> <tr> <td>浜松医科大学</td> <td>(研究責任者</td> <td>鈴木</td> <td>祐二)</td> </tr> <tr> <td>弘前大学医学部附属病院</td> <td>(研究責任者</td> <td>嶋田</td> <td>淳)</td> </tr> <tr> <td>宮崎県立宮崎病院</td> <td>(研究責任者</td> <td>外山</td> <td>祥子)</td> </tr> <tr> <td>富山県立中央病院</td> <td>(研究責任者</td> <td>榎本</td> <td>洸)</td> </tr> </table> <p>試料・情報は広島大学病院に収集し、解析を行います。</p>	県立リハビリテーションセンター	(研究責任者	向田	圭子)	高槻病院遺伝子医療研究室	(研究責任者	玉置	知子)	東北大学病院	(研究責任者	亀山	良巨)	大阪市立総合医療センター	(研究責任者	西垣	恭一)	南部徳洲会病院	(研究責任者	小西	華子)	浜松医科大学	(研究責任者	鈴木	祐二)	弘前大学医学部附属病院	(研究責任者	嶋田	淳)	宮崎県立宮崎病院	(研究責任者	外山	祥子)	富山県立中央病院	(研究責任者	榎本	洸)
県立リハビリテーションセンター	(研究責任者	向田	圭子)																																		
高槻病院遺伝子医療研究室	(研究責任者	玉置	知子)																																		
東北大学病院	(研究責任者	亀山	良巨)																																		
大阪市立総合医療センター	(研究責任者	西垣	恭一)																																		
南部徳洲会病院	(研究責任者	小西	華子)																																		
浜松医科大学	(研究責任者	鈴木	祐二)																																		
弘前大学医学部附属病院	(研究責任者	嶋田	淳)																																		
宮崎県立宮崎病院	(研究責任者	外山	祥子)																																		
富山県立中央病院	(研究責任者	榎本	洸)																																		
試料・情報の管理責任者	<p>広島大学 安田 季道</p>																																				

### 個人情報の保護について

本研究は広島大学ヒトゲノム・遺伝子解析研究倫理審査委員会で審査を受けて承認をされています。研究は、プライバシー保護に十分留意して行います。情報が個人を特定する形で公表されたり、第三者に知られたりするなどのご迷惑をお掛けすることはありませんのでご安心ください。研究に資料を提供したくない場合は以下の窓口へお申し出ください。お申し出いただいても今後の診療等に不利益が生ずることはありません。

### 問合せ・苦情等の窓口

〒734-8551 広島市南区霞 1-2-3

広島大学病院手術部 職名 講師 安田 季道

T e l : 082-257-5267

E-mail: [toyasu@hiroshima-u.ac.jp](mailto:toyasu@hiroshima-u.ac.jp)