

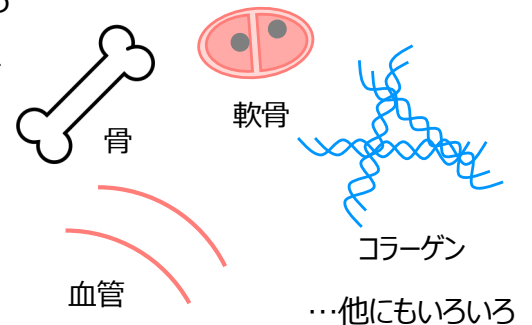
研究課題名：遺伝性結合組織疾患の病態解明

* 本研究は、信州大学医学部遺伝医学教室を研究代表機関とする多機関共同研究であり、当院は共同研究機関です。

背景

結合組織とは、血管や骨、皮膚の真皮など、全身のあらゆる場所に分布しており、組織と組織を結びつけて正常に保つはたらきを担う組織です。

代表的な遺伝性結合組織疾患に、マルファン症候群、ロイス・ディーツ症候群、エーラス・ダンロス症候群などがあります。



正確な診断に基づく早期からの適切な予防・治療によって、患者さんの生命予後やQOLの改善が見込めます。

しかし、遺伝性結合組織疾患の各疾患の特徴を完全に満たす患者さんばかりではありません。各疾患で症状の類似点が多いことから、臨床症状に基づく診断には限界があります。

目的と方法

この研究では、症状から遺伝性結合組織疾患が疑われる患者さんを対象に、早期かつ正確な遺伝学的診断をするために、信州大学医学部遺伝医学教室（研究代表機関）が開発した候補遺伝子パネル*を用いた次世代シーケンシングによる遺伝子解析を行います。患者さんからは、採血をして血液をいただきます。

* パネル：複数の遺伝子をまとめて解析する検査法

注意事項！

当院では、この研究への参加を希望する患者さんには、以下のことを条件としています。

- 症状から遺伝性結合組織疾患が疑われていることが確認できる、医療機関からの診療情報提供書（紹介状）が必要です。
- 当院の遺伝カウンセリング（自費診療）を受けていただく必要があります。
- 遺伝カウンセリングを受診しても、本研究の対象とならない可能性があることをご了承ください。