

研究課題名	家族性地中海熱インフラマソーム伝達異常をゲノム創薬で解決する開発研究
研究責任者(職名)	川上純 (教授)
所属 (部局名及び分野名)	長崎大学 医歯薬学総合診療科 リウマチ・膠原病内科学
研究期間	2018年3月30日～2023年3月31日 ただし、研究期間の延長が必要な場合は、倫理審査委員会に継続の是非を諮りその許可のもと実施します。
対象となる方	2014年12月15日から、2017年3月31日の間に、長崎大学が実施した「家族性地中海熱の発症に関わるバイオマーカーと遺伝因子の網羅的解析」の研究のため下記の情報/試料を提供した方
研究目的	家族性地中海熱の病態解明と新規治療薬の開発を目的とします。当初の既存試料の研究の目的は主に MEFV 遺伝子解析による FMF の病態解明を目的とし MEFV 遺伝子情報と臨床情報の収集であり、一部の検体においては全エクソン解析を行いました。新規研究の目的は既存試料を用いた全ゲノム解析を行い、また臨床情報を縦断的に収集し FMF の予後と相関する因子を同定することです。
研究方法	カルテ情報や検査、遺伝子情報などを用いて、家族性地中海熱についてデータ解析を行います。
利用する情報/試料	診断名、年齢、性別、身体所見、検査結果（血液検査、画像検査）、血清バイオマーカー検査、遺伝子情報など 本研究で利用する情報について詳細をお知りになりたい場合は下記のお問い合わせ先までご連絡ください。
共同研究機関の名称及び 研究責任者の氏名	長崎大学病院（代表施設） 氏名：川上純 臨床に必要な情報のみ共同研究施設へ提供するが、その他のゲノムデータは長崎大学で管理します。本研究の共同研究機関をお知りになりたい場合は下記のお問い合わせ先までご連絡ください。
研究への利用を拒否する 場合の連絡先	氏名：古賀 智裕（医師） 長崎大学病院 リウマチ・膠原病内科 住所：長崎市坂本1丁目7番1号 電話：095（819）7262 FAX 095（849）7270 氏名：川上 純（医師） 長崎大学病院 リウマチ・膠原病内科 住所：長崎市坂本1丁目7番1号 電話：095（819）7260 FAX 095（849）7270