

公開情報資料

整理番号	2025. 04-3	
研究課題名	先天性腎性尿崩症の全国調査	
研究期間	2025年4月～2028年12月31日	
研究目的	先天性腎性尿崩症は稀な疾患であるため、本邦での診断・治療・合併症・遺伝的検査の現状について理解するとともに、今後の診断・治療・合併症管理の改善につなげることが目的。今回の調査で明らかになった臨床像と原因遺伝子のバリエントについて抽出し、特異的治療法のない本疾患の治療薬開発を目指す。	
研究方法	研究対象範囲	先天性腎性尿崩症と診断を受けたことがあり、通院中の方または以前に通院歴のある方
	利用する情報等	検査データ・診療記録・遺伝学的検査結果（先天性腎性尿崩症に関するもののみ）。通常の診療の過程で取得された情報で、個人を直接特定できる情報は提供しない。
	利用方法	情報を統合的に解析し、新しい遺伝子変異の影響を予測する。データの二次利用は倫理指針を遵守して行う。
	他機関への提供	東京大学へ、インターネットを介したアンケートを回答する形で情報提供。
研究責任者	東京大学医学部附属病院 腎臓・内分泌内科 槙田 紀子	
問合せ先	岡山赤十字病院ホームページの[お問い合わせ]ボタンからメールにてお問い合わせください。	