

## 大阪大学歯学部附属病院を受診された患者さんへ

### 研究科題名：機能亢進型 GNAS 変異疾患の包括的病態解明

#### 1. 研究の対象

2000年～2031年3月に当院または大阪大学医学部附属病院・大阪府立急性期総合医療センター・堺市総合医療センター・東京歯科大学で処置を受けた方。

#### 2. 研究目的・方法

機能亢進型 GNAS 変異疾患は、GNAS 遺伝子の異常により様々な臓器に病気を発症する難病です。そのうち骨に発症する線維性骨異形成症 (Fibrous Dysplasia; FD) は、骨折や顔面骨の変形を引き起こします。重篤な FD 症例は外科手術の適応外となってしまうことから、内科的治療の開発が望まれています。本研究では、機能亢進型 GNAS 変異疾患および類似疾患の病変組織検体を用いて、遺伝子や蛋白質の解析から病態を解明し、創薬シーズを探索することを目的とします。研究期間は 2026 年 4 月より 2031 年 3 月までの 5 年間です。

#### 3. 研究に用いる試料・情報の種類

検査・治療のために採取した残余組織と検査データ、診療録を利用します。患者さんの病理診断後の病理組織検体および残余検体を用いて、機能亢進型 GNAS 変異疾患の発症原因や性質を明らかとするため、遺伝子・蛋白質の検出や細胞毎の遺伝子の発現解析（空間トランスクリプトーム解析）を行います。

詳細な解析のために、研究の対象となる方の組織切片を大阪大学大学院歯学研究科顎顔面口腔病理学講座で作製した後に、組織切片を東京歯科大学口腔科学研究センターおよび東京大学大学院新領域創成科学研究所へ移送する可能性があります。得られたデータはデータベースへ登録し、データベースを通じたデータ共有では、日本国内の研究機関に所属する研究者だけではなく、製薬企業等の民間企業や外国にある研究機関に所属する研究者もデータを利用する可能性があります。

利用する情報から、患者さんを特定できる個人情報（氏名、住所等）を削除し、匿名化を行います。また、研究成果は学会、論文等での発表を予定していますが、患者さんの特定につながる個人情報は利用しません。

#### 4. お問い合わせ先

本研究に関するご質問等がありましたら下記の連絡先までお問い合わせ下さい。

ご希望があれば、他の研究対象者の個人情報及び知的財産の保護に支障がない範囲内で、研究計画書及び関連資料を閲覧することが出来ますのでお申出下さい。

また、試料・情報が当該研究に用いられることについて患者さんもしくは患者さんの代理人の方にご了承いただけない場合には研究対象としますので、下記の連絡先までお申出ください。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。

**照会先および研究への利用を拒否する場合の連絡先：**

大阪大学大学院歯学研究科 顎顔面口腔病理学講座

電話番号 06-0879-2891

豊澤 悟（研究責任者）