

研究機関名：東北大学

受付番号： 2014-1-293
研究課題名 死亡患者病理検体に対する蛍光 in situ ハイブリダイゼーション(FISH)法を用いた 22q11.2 欠損症候群の検索
研究期間 西暦2014年 8月 (倫理委員会承認後) ~2014年12月
対象材料 ■病理材料 (対象臓器名 心筋組織等) □生検材料 (対象臓器名) □血液材料 □遊離細胞 □その他 ()
上記材料の採取期間 西暦2013年 5月~2013年 6月
意義、目的 1名の22q11.2欠損症候群が臨床的に疑われた患者の病理組織検体に対しFISH法を行うことで、22q11.2欠損症候群の確定診断をつけることを目的とする。本患者は感染性心内膜炎により劇的な経過を辿り死亡したが、22q11.2欠損症候群の確定診断がつくことで、本症例のような重症症例に対する今後の方針につき検討することが可能となる。
方法 2013年5月3日に感染性心内膜炎の診断で当院救命センターに入院、5月5日に死亡し、後日病理解剖を行った22q11.2欠損症候群が疑われる患者に対し、心筋組織等の病理組織検体を用いてFISH法を行い、22q11.2欠損症候群の診断を行う。
問い合わせ・苦情等の窓口 東北大学病院 循環器内科 鈴木秀明 980-8574 宮城県仙台市青葉区星陵町1-1 022-717-7153