

## 研究課題

### 稀少小児遺伝性血液疾患における原因遺伝子の探索研究

#### 1. 研究の対象と期間

- ・対象疾患

稀少小児遺伝性血液疾患

- ・対象患者

2012年2月10日(実施承認日)～2028年10月31日の期間に、同意説明文書に述べる指針に基づいて被験者本人ないし代諾者から書面による同意が得られた本疾患の患者を対象とします。

- ・研究期間

実施承認日 ～ 2030年3月31日

#### 2. 研究目的・方法

稀少小児遺伝性血液疾患の多くは、年間発症数が10例以下と極めて稀で、多くは致死経過をたどります。ここ数年、原因遺伝子の解明が進んだが、いまだ未診断の症例も多く存在しています。本研究は、近年、急速な進歩を遂げるゲノム解析技術を駆使して、原因不明の稀少小児遺伝性血液疾患の遺伝子異常を明らかにすることを目指します。稀少小児遺伝性血液疾患のさらなる病態解明を目指し、全ゲノム、全エクソンシーケンス、RNAシーケンス、プロテオーム、抗体スクリーニング解析などを行います。

#### 3. 研究に用いる試料・情報の種類

試料を分析する際は、氏名・住所・生年月日などの個人情報を取り除き、代わりに新しく符号をつけ、どなたのものか分からないようにした上で(対応表を用いた匿名化)、厳重に保管します。また、得られる遺伝子の情報についても、個人識別が可能にならないよう厳重な管理とセキュリティー体制の整備を徹底します。

情報：年齢、性別、現病歴、既往歴、家族歴、発達歴、臨床診断、病理所見、臨床経過、症状、身体所見

試料：血液、骨髄、爪、口腔粘膜、皮膚およびその他の生検材料、手術材料、PHA blast、EB-LCL、線維芽細胞、骨髄間葉系細胞、PNH、テロメア長など

#### 4. 外部への試料・情報の提供

名古屋大学の倫理審査委員会の許可のもと、この研究計画に登録された研究者、および営利企業(例えば製薬会社)との共同研究として、あなたの検体が提供される可能性があります。個人情報については、特定の関係者以外がアクセスできない状態で行います。対応表は、本学の研究責任者が保管・管理します。独立行政法人科学技術振興機構(JST)バイオサイエンスデータベースセンター(NBDC)の運営する「ヒトデータベース」に

登録し、科学的観点と個人情報保護のための体制などについて厳正な審査を受けて承認された国内外の研究者もしくは企業のみ利用を許可します。

## 5. 研究組織

[研究代表機関]

名古屋大学医学部附属病院小児科 教授 高橋義行 (研究代表者)  
〒466-8560 名古屋市昭和区鶴舞町65番地  
電話 052-744-2294、ファックス 052-744-2309

[共同研究機関]

佐賀大学医学部附属病院 小児科 西 眞範  
他 血液専門施設 158 施設

## 6. 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ないので、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：

### 【当院】

担当者：小児科 診療講師 西 眞範  
〒849-8501 佐賀県佐賀市鍋島5丁目1-1  
電話0952-31-6511

### 【研究代表機関】

担当者：名古屋大学医学部附属病院小児科 講師 村松秀城  
〒466-8560 名古屋市昭和区鶴舞町65番地  
電話052-744-2294

○苦情の受付先：名古屋大学医学部経営企画課 臨床審査公正係：(052-744-2479)

### 【この研究の試料・情報の取扱い】

倫理委員会の承認を受けた研究計画書に従い、お預かりした情報等には個人を識別できないよう処理を行い、ご協力者の方の氏名や住所などが特定できないよう安全管理措置を講じたうえで取り扱っています。

このお知らせは研究対象となる患者さんへの公表を目的に本研究に係る各機関のホームページ等に掲載されています。

研究代表機関の佐賀大学医学部附属病院では、研究実施許可日から研究終了予定日までの間、佐賀大学医学部附属病院臨床研究センターホームページに掲載されています。

佐賀大学医学部附属病院臨床研究センター <http://chiken.med.saga-u.ac.jp>

なお、この研究内容は佐賀大学医学部附属病院臨床研究倫理審査委員会または各機関の倫理審査委員会で審査を受け、機関の長の許可を受け実施されています。