

## 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。

#### 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、多くは致命的経過をたどります。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：病歴、治療歴、カルテ番号 等

試料：血液、骨髓液、爪、口腔粘膜 等

#### 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

血液専門施設 159 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：

研究代表者

名古屋大学医学部附属病院小児科 教授 高橋義行

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、ファックス052-744-2309

当院の研究責任者

兵庫県立尼崎総合医療センター 小児血液・腫瘍内科 部長 宇佐美 郁哉

〒660-8550 兵庫県尼崎市東難波町2-17-77

電話：06-6480-7000（代表）

○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)