

## 当院にて家族性血小板異常症でご加療中の方へ

### 【研究課題】

家族性血小板異常症の遺伝子解析研究

### 【研究機関名及び研究責任者氏名】

この研究が行われる研究機関と研究責任者は次に示すとおりです。

研究機関 東京大学大学院医学系研究科・講座名

研究責任者 黒川 峰夫（血液・腫瘍内科／教授）

担当業務 データ収集・匿名化・データ解析

### 【共同研究機関】

長岡赤十字病院,  
健和会大手町病院  
日本赤十字社医療センター  
昭和大学藤が丘病院  
広島大学 原爆放射線医科学研究所  
住友病院  
NTT 東日本関東病院  
国立がん研究センター中央病院  
高の原中央病院  
近畿大医学部附属病院  
PL 病院  
山梨大学医学部附属病院  
自治医科大学附属病院  
社会保険神戸中央病院  
大阪大学医学部附属病院  
宮崎大学医学部附属病院  
中国中央病院  
東京女子医科大学八千代医療センター  
横浜市立みなと赤十字病院  
三井記念病院  
順天堂大学  
群馬県立小児医療センター  
岩手県立磐井病院  
弘前大学小児科  
山口大学医学部附属病院  
恵寿金沢病院  
旭中央  
担当業務 検体提供

### 研究責任者

小池正  
奈良健司  
鈴木憲史  
原田浩史  
原田浩徳  
迫田寛人  
臼杵憲祐  
小林幸夫  
山形昇  
森田泰慶  
松田光弘  
桐戸敬太  
鈴木隆浩  
足立陽子  
柏木浩和  
下田和哉  
増成太郎  
佐藤雅彦  
山本晃  
高橋強志  
高久智生  
林泰秀  
遠藤泰史  
伊藤悦朗  
田中芳紀  
山下剛史  
北澤克彦

※【この度のご連絡事項に関わる共同研究機関】

研究機関 熊本大学国際先端医学研究機構  
研究責任者 須田 年生  
担当業務 データ追加解析

【研究期間】

2010年12月28日～2021年03月03日

【対象となる方】

2010年12月28日～2017年7月18日現在の間に当院血液・腫瘍内科及び共同研究機関で家族性血小板異常症と診断され、家族性血小板異常症の遺伝子解析研究にご参加くださり検体を提供くださった患者さん。

【研究の意義】

家族性血小板異常症は遺伝子の一部に特定の異常がみられることで発症する遺伝性の病気(常染色体優性遺伝)であり、血小板減少を認めるほか、白血病に進行することがありますが、世界的に報告が少なく、そのため日本国内においても発生状況や診断法・治療法など疾患の実態が全く分かっていません。

本研究により、日本国内での発症状況の把握を行い、特定の遺伝子の変異の検索も行うことで診断基準の策定および治療法の向上につなげていきたいと考えています。

【研究の目的】

家族性血小板異常症の遺伝子異常に焦点をあて、血小板に異常をきたす遺伝子の変異の有無を検索し、病態の解明及び治療法の検索を行います。

【研究の方法】

この研究は、東京大学医学部倫理委員会の承認を受け、東京大学大学院医学系研究科・医学部長の許可を受けて実施するものです。血液を通常の方法で約14ml採血します。採血にともなう身体への危険性は通常行われる採血と同じ程度で、それほど高くないといえます。また各施設においてすでに採取され保存されている血液細胞(腫瘍細胞・骨髄細胞)がある場合、その細胞も使用します。血液細胞以外の細胞での変異を検索する目的で口腔内の粘膜を専用ブラシで擦り取って採取を行います。これらの組織に含まれる遺伝子を取り出します。対象となる遺伝子は、家族性血小板異常症と関係する可能性が高い遺伝子です。検体の採取についてはこれまで研究にご参加くださった患者さんからはすでに採取済みです。

またこの度熊本大学国際先端医学研究機構と共同研究を行い、解析検体を同施設に供出し、家族性血小板異常症に関連する遺伝子を追加解析することを検討しております。供出するのはいただいた検体から抽出したDNAサンプルであり、郵送により提供する予定です。

【個人情報の保護】

この研究に関わって収集される試料や情報・データ等は、外部に漏えいすることのないよう、慎重に取り扱う必要があります。

今までの研究ではあなたの検体及び抽出したDNAサンプルは、解析する前に氏名・住

所・生年月日等の個人情報削り、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、対応表は研究責任者が医学部附属病院入院棟 A14 階北病棟検査室において、鍵のかかるロッカー内に厳重に保管されております。ただし、必要な場合には、当研究室においてこの符号を元の氏名等に戻す操作を行い、結果をあなたにお知らせすることもできます。

今回の共同研究を行うにあたり、検体を供出する前に現在の対応表で連結可能なものとは別の新たな符号を割り当て、あらたに対応表を作成し、従来の対応表同様当科の管理下で厳重に保管いたします。家族性疾患の発病メカニズムを解明するための研究であり、その必要性からサンプルには年齢、性別、診断名、簡単な病歴、家族関係などの情報が添付された形で供出されますが、その情報のみで個人が特定されることはありません。

また解析するゲノムデータですが、今回の研究で行うのは一つの遺伝子のうちの一部の配列における一塩基の変異（SNP）の有無の解析であり、それのみで個人情報が特定されるような個人識別符号には該当いたしません。学外である熊本大学に送付した検体は外注検査専門の委託機関にて解析され、熊本大学にて共同研究責任者の元、研究専用のスタンドアローンのPCに適切に保管いたします。

★この研究のためにご自分のデータを使用してほしくない場合は主治医にお伝えいただくか、下記の研究事務局まで 2017年10月末日までにご連絡ください。ご連絡をいただかなかった場合、ご了承いただいたものとさせていただきます。

研究結果は、個人が特定出来ない形式で学会等で発表されます。収集したデータは厳重な管理のもと、研究終了後5年間保存されます。なお研究データを統計データとしてまとめたものについてはお問い合わせがあれば開示いたしますので下記までご連絡ください。ご不明な点がございましたら主治医または研究事務局へお尋ねください。

○この研究に関する費用は、厚生労働科学研究費補助金から支出されています。

○本研究に関して、開示すべき利益相反関係はありません。

○尚、あなたへの謝金はございません。

2017年8月

#### 【問い合わせ先】

日本赤十字社医療センター・骨髄腫アミロイドーシスセンター センター長 鈴木憲史  
〒150-8935 東京都渋谷区広尾 4-1-22  
電話：03-3400-1311

研究責任者・代表者：

東京大学医学部附属病院  
黒川 峰夫（血液・腫瘍内科／教授）  
無菌治療部 助教 牧 宏彰  
住所：東京都文京区本郷7-3-1  
電話：03-3815-5411（内線 37247） FAX：03-3815-8350  
Eメールでのお問い合わせ：maki-kgs@umin.ac.jp