

「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」へのご協力をお願い

1. 意義

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すが、致死的な経過をたどることが少なくありません。ここ数年、原因遺伝子の解明が進みつつありますが、いまだに多くの患者さんについては原因遺伝子が不明です。本研究は、最先端の遺伝子解析技術を用いて、原因不明の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的としています。

2. 研究の方法

1) 対象 Fanconi 貧血 (FA)、先天性赤芽球ろう (DBA)、先天性角化不全症 (DKC)、遺伝性鉄芽球性貧血 (CSA)、先天性好中球減少症 (SCN)、先天性顆粒放出異常症、毛細血管拡張性小脳失調症 (AT)、Congenital dyserythropoietic anemia (CDA)、Shwachman-Diamond syndrome (SBDS)、先天性血小板減少症、先天性溶血性貧血、先天性免疫不全症を含む分類不能の先天性骨髄不全と診断された、あるいはその疑いがある患者さんおよびその親族の方。

2) 方法

本研究は平成23年度に発足した厚生労働省「稀少小児遺伝性血液疾患の迅速な原因究明および診断・治療法の開発に関する研究班」および平成28年度に発足した日本医療研究開発機構（難治性疾患実用化研究事業）「稀少小児遺伝性血液疾患に対する次世代シーケンサーを利用した診断システムの開発に関する研究」の一環として、既知の原因遺伝子では説明できない上記対象疾患と診断された、あるいはその疑いがある患者さんの末梢血あるいは頬粘膜から採取したDNAを下記の共同研究機関からご提供いただき、当研究室で全エクソン解析や全ゲノム解析をおこない、原因遺伝子異常を検索します。また、家族内発症が認められ、遺伝性であることが予想される症例については、同意が得られた場合には、合わせて親族のDNAの解析も行います。当研究室では、対象者の名前、住所などの情報は扱いません。解析で得られたゲノムデータは、海外施設を含む他の研究を行う機関からの求めに応じてヒトゲノム・遺伝子解析研究に用いるために提供される可能性があります。

3) 研究期間 登録期間：現在～2018年3月31日

3. 研究機関

研究代表者 京都大学 腫瘍生物学講座 小川誠司

共同研究施設および責任医師：

名古屋大学小児科学 小島勢二

東京大学医科学研究所ヒトゲノム解析センター 宮野悟

東北大学血液・免疫学分野 張替秀郎

弘前大学小児科学 伊藤悦朗

名古屋医療センター臨床研究センター高度診断研究部 國島伸治

東海大学医学部基盤診療学系臨床検査学・細胞移植科 矢部みはる

東京医科歯科大学大学院・発生発達病態学 森尾友宏、金兼弘和

日本医科大学血液内科 山口博樹

愛媛大学小児医学 石井榮一

東京女子医科大学 輸血細胞プロセッシング科 藤井寿一

九州大学小児科 大賀正一

群馬県立小児医療センター血液腫瘍科 朴明子

広島大学大学院医歯薬保健学研究院小児科学 小林正夫

東京大学医学部小児科 滝田順子

静岡県立こども病院血液腫瘍科 渡邊健一郎

京都大学放射線生物研究センター 高田 穰
東京大学医科学研究所 宮野 悟

4. 研究の情報と同意の撤回

・この研究は、京都大学および各参加施設の倫理委員会の承認を受け、その機関の長の許可を受けて行っています。

・個人情報(個人が特定できるような情報)は厚生労働省の指針に従い厳重に管理します。研究機関外に提出するデータには氏名、参加施設などの個人情報は公開せず、本研究固有の症例番号により匿名化を実施したデータのみを提供します。

・すでに研究に登録された方も、ご本人またはその代理人の求めがあれば、同意の撤回を行うことが出来ます。その場合は、研究実施機関の担当の先生にお申し出下さい。頂いた情報や検体を破棄、あるいは他の研究を行う機関へのデータの提供を停止します。ただしすでに解析を終了している場合には、その結果を破棄することが出来ません。

5. 問合せ先 京都大学医学部腫瘍生物学講座 小川誠司

住所：〒606-8501 京都市左京区吉田近衛町 医学部F棟2階 TEL：075-753-9285