

## 研究課題名「小児骨髄不全症における遺伝子異常の網羅的解析」に関する情報公開

### 1. 研究の対象

1999年1月1日～2016年12月31日に当院で骨髄不全症と診断された小児

### 2. 研究目的・方法

再生不良性貧血（AA）および骨髄異型成症候群（MDS）はいずれも骨髄不全を来す疾患です。AAの骨髄像は低形成で白血球、赤血球、血小板の3血球系統の造血細胞の減少がみられ、しばしばMDSとの鑑別が問題になります。これまでに分子生物学的なAAおよびMDSの独立性は明らかになっていません。骨髄不全の患者の多くは同種造血幹細胞移植が必要になり、その移植時期、ドナー選択、移植前処置、合併症は疾患により異なるため、両者の鑑別が重要です。

この研究では、これらの症例において次世代シーケンサーによるすべてのゲノム核酸の塩基配列決定を行う予定にしています。今までは候補となる数個から数十個の遺伝子を解析するだけで、相当な時間と労力を費やしていましたが、この方法により、より早くより高い確率で、病気の原因が明らかになる可能性があります。それによって、これからより適切な治療法の選択や、新しい治療法の開発につながることを期待できます。また同じような病気をもつ小児患者においても、早期診断、確定診断が行えるようになり、より適切な情報や医療を提供できるようにすることが本研究の目的です。

研究期間は2012年8月から2017年8月を予定しています。

### 3. 研究に用いる試料・情報の種類

情報：病歴、免疫抑制剤治療歴、造血幹細胞移植治療歴、クローン性増殖の発症、カルテ番号 等

試料：血液、骨髄 等

### 4. 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：

説明担当者氏名：名古屋大学大学院医学系研究科 小児科 高橋義行

（電話052-744-2294、ファックス052-744-2309）

○苦情の受付先

名古屋大学医学部総務課：（052-744-1901）

研究責任者：

名古屋大学大学院医学系研究科小児科学 小島勢二