

研究課題慢性特発性血小板減少性紫斑病における遺伝子変異解析研究に関する情報公開

1. 研究の対象

慢性特発性血小板減少性紫斑病と診断された、または臨床症状や検査結果などから罹患が疑われた症例を対象とします。

2. 研究目的・方法・研究期間

目的：血小板減少症には、特発性血小板減少性紫斑病に加えて、遺伝子変異を原因とする先天性血小板減少症があります。特発性血小板減少性紫斑病の診断は除外診断であり、慢性特発性血小板減少性紫斑病症例の中に、先天性血小板減少症や急性白血病等の症例が含まれている可能性があります。本研究は、ゲノム解析技術を用いて、慢性血小板減少性紫斑病と診断されている症例における遺伝子変異を明らかにすることを目指します。

方法：検体提供施設において、本研究参加の同意が得られた患者の末梢血由来のゲノム DNA を、連結可能匿名化後に、名古屋大学医学部附属病院に送り、既知の原因遺伝子の探索を行います。既存の検体についても、個人情報保護の上で、遺伝子解析に用います。標的候補遺伝子数ならびに総遺伝子長が比較的短い疾患については、当該領域を PCR 法にて増幅させた後、キャピラリーシーケンス法による変異解析を行います。解析予定領域が長い疾患については、症例数に応じて超並列（次世代）シーケンサー（Illumina 社 HiSeq）を用いたキャプチャー・シーケンスまたはプール・シーケンスを活用し、効率的な変異解析を行います。既知の原因遺伝子変異が認められなかった症例については、Affymetrix 社の SNP アレイによるゲノムコピー数・アレル不均衡解析ならびに全エクソンシーケンスを行い、新規の原因遺伝子の同定を目指します。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、合わせて親族の解析も行います。上記の探索研究により得られた新規原因遺伝子（候補）については、孤発例や類縁疾患群について変異の有無・頻度について解析を行います。二次性 MDS などクローン性の細胞由来の DNA が得られた場合は体細胞変異についても解析を行います。以上より得られた情報をもとに最終解析を名古屋大学医学部附属病院にて行います。遺伝子解析により得られた知見を検証するために、同検体より PHA blast、線維芽細胞、EBV-LCL などの細胞を培養し、分子生物学的解析を行います。なお、検体提供施設とは名古屋大学医学部附属病院及びタイの Mahidol University です。

研究期間：実施承認日～平成 34 年 3 月 31 日

3. 研究に用いる試料・情報の種類

情報：年齢、性別、病歴、臨床診断、症状等

試料：血液、骨髄、頬粘膜拭い液、爪等

4. 外部への試料・情報の提供

なし

5. 研究組織

・研究責任者

名古屋大学大学院医学系研究科小児科学 教授 高橋義行

・研究分担者

名古屋大学大学院医学系研究科小児科学 助教 村松秀城

名古屋大学医学部附属病院先端医療・臨床研究支援センター 特任講師 奥野友介

名古屋大学大学院医学系研究科小児科学 医員 成田幸太郎

・共同研究者

Department of Pediatrics, Faculty of Medicine, Ramathibodi Hospital, Mahidol University Associate Professor Nongnuch Sirachainan

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せんので、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：

愛知県名古屋市昭和区鶴舞町 65 番地

名古屋大学大学院医学系研究科小児科学 助教 村松秀城

(電話 052-744-2294、ファックス 052-744-2974)

研究責任者：

名古屋大学大学院医学系研究科小児科学 教授 高橋義行

研究代表者：

名古屋大学大学院医学系研究科小児科学 教授 高橋義行