

作成日 2025 年 3 月 14 日
(最終更新日 20 年 月 日)

「情報公開文書」 (Web ページ掲載用)

受付番号 : 2024-1-996

課題名 : 先天性再生不良性貧血 (Diamond-Blackfan 貧血) の遺伝要因の研究

1. 研究の対象

Diamond-Blackfan 貧血 (DBA) および DBA が疑われた患者さま及びご家族。
ただし、ご家族は、患者さまご本人に既知の遺伝子変異が見つからなかつときのみ対象となります。

2. 研究期間

2020 年 10 月 (研究実施許可日) ～ 2031 年 9 月 30 日

3. 試料・情報の利用及び提供を開始する予定日

当院で試料・情報の利用を開始する予定日及び外部への提供を開始する予定日は以下の通りです。

利用開始予定日 : 2025 年 4 月 16 日

提供開始予定日 : 2025 年 4 月 16 日

4. 研究目的

本研究において Diamond-Blackfan 貧血 (DBA) および類縁疾患の原因および病態を遺伝要因から明らかにするにより、よりよい治療法の開発および予後の改善につなげることができると考えられます。

本研究では、本邦の DBA 患者さんにおける原因遺伝子、および、病態へ影響を及ぼし得る遺伝子の変異を明らかにし、バイオマーカーの有用性を検討することを目的としています。

5. 研究方法

末梢血を約 5 mL (乳児の場合は 2~3 mL) を EDTA 入りの試験管に採血します。末梢血単核球から RNA と DNA を抽出します。次世代シーケンサーによるターゲット・シーケンス法を用いて、DBA の原因遺伝子である RPS19 などのリボソームタンパクをコードする遺伝子群および *GATA1* 遺伝子を解析します。さらに、SNP アレイを用いて片アレルの欠損などを解析しますが、今後は京都大学から理研ジェネシスに依頼先を変更して行います。以上の解析でも原因遺伝子を明らかにできない症例については、京都大学 (研究責任者 小川誠司)、国立がんセンター (研究責任者 吉田健一)、国立国際医療研究センター (研究責任者 國土典宏) で全エクソンシーケンス、全ゲノムシーケンスおよび RNA-シーケンスなどの網羅的な解析を行います。また、自然寛解などに関与する「復帰変異を含めた体細胞変

異」を解析します。新たなDBAの原因候補遺伝子が明らかになれば、その遺伝子についてゼブラフィッシュなどを用いて機能解析を行います。病態解明のため末梢血由来リンパ球（B細胞）にEBウイルスを感染させることで不死化し、リンパ芽球細胞株を樹立します。

なお、他施設への資料・情報の提供に当たっては氏名、住所、電話番号、患者番号等個人を特定できる情報を削除し、本研究のための固有の番号を付して（これを匿名化といいます）行います。国土班で全ゲノムシーケンスを行った患者の臨床情報とゲノム情報は、個人を特定できないようにした上で、「難病ゲノムデータベース」に保管させていただきます。研究成果については、学会発表や論文投稿等の方法で公表されますが、その内容から対象者個人が特定される事はありません。研究から得られた個別の結果については原則としてお答えしませんが、本研究課題について、より詳細な内容をお知りになりたい場合や、試料・情報の利用に同意いただけない患者さん／その代理人の方は、以下の連絡先までご連絡ください。

研究への利用に同意いただけない場合、当該患者さんの試料・情報については対象から除外します。ただし、連絡いただいた時点で既に研究成果公表済の場合は、該当者のデータのみを削除する等の対応は出来かねますので、ご了承ください。

6. 研究に用いる試料・情報の種類

情報：病歴、治療歴、家族歴等

試料：血液

7. 外部への試料・情報の提供

資料・情報の提供に当たっては氏名、住所、電話番号、患者番号等個人を特定できる情報を削除し、本研究のための固有の番号を付して行い、郵送・Fax・電子的配信により共同研究機関へ提供します。

対応表は、当院の研究責任者が保管・管理します。

8. 研究組織

研究代表者

弘前大学大学院医学研究科地域医療学講座 特任教授 伊藤悦朗

共同研究機関

所属：弘前大学大学院医学研究科小児科学講座	職名：講師	氏名：土岐 力
所属：弘前大学大学院医学研究科小児科学講座	職名：教授	氏名：照井君典
所属：東京女子医科大学輸血・細胞プロセッシング部	職名：特任教授	氏名：菅野 仁
所属：京都大学大学院医学研究科 腫瘍生物学	職名：教授	氏名：小川誠司
所属：国立成育医療研究センター 総合診療部	職名：医長	氏名：石黒 精
所属：国立成育医療研究センター 総合診療部	職名：委員	氏名：前川貴伸
所属：君津中央病院小児科	職名：小児科科長	氏名：諏訪部信一
所属：静岡こども病院小児科	職名：小児科科長	氏名：渡邊健一郎
所属：琉球大学医学部附属病院	職名：特命准教授	氏名：百名伸之
所属：慶応義塾大学医学部 血液内科	職名：准教授	氏名：中島秀明
所属：名古屋大学大学院医学研究科小児科学	職名：名誉教授	氏名：小島勢二
所属：名古屋大学医学部附属病院小児科	職名：講師	氏名：村松秀城
所属：山梨大学医学部小児科	職名：名誉教授	氏名：杉田完爾

所属：山梨大学医学部小児科	職名：講師	氏名：合井久美子
所属：香川大学医学部附属病院小児科	職名：講師	氏名：岩瀬孝志
所属：熊本大学発生医学研究所	職名：准教授	氏名：斉藤典子
所属：熊本大学発生医学研究所	職名：教授	氏名：中尾光喜
所属：宮崎大学医学部医学生物学分野	職名：研究員	氏名：剣持直哉
所属：宮崎大学医学部医学生物学分野	職名：准教授	氏名：上地珠代
所属：千葉県立こども病院血液腫瘍科	職名：部長	氏名：角田治美
所属：奈良県立医科大学小児科	職名：助教	氏名：竹下泰史
所属：大津赤十字病院小児科	職名：副部長	氏名：今井 剛
所属：東京女子医大東医療センター内科	職名：准講師	氏名：小笠原壽恵
所属：東邦大学医療センター大森病院小児科	職名：助教	氏名：松岡正樹
所属：兵庫県立尼崎総合医療センター小児科	職名：部長	氏名：宇佐美郁哉
所属：九州大学大学院医学研究科小児科学	職名：教授	氏名：大賀正一
所属：東邦大学医療センター大森病院小児科学	職名：教授	氏名：小原 明
所属：千葉大学小児科	職名：助教	氏名：日野もえ子
所属：東京女子医大小児科	職名：准教授	氏名：鶴田敏久
所属：鹿児島市立病院小児科	職名：科長	氏名：新小田雄一
所属：順天堂大学小児科	職名：准教授	氏名：藤村純也
所属：広島大学小児科	職名：診療講師	氏名：土居岳彦
所属：兵庫県立こども病院血液・腫瘍科	職名：医長	氏名：岸本健治
所属：済生会横浜市南部病院小児科	職名：医員	氏名：高尾知穂
所属：信州大学小児科	職名：助教	氏名：田中美幸
所属：神戸大学小児科	職名：助教	氏名：植村優
所属：埼玉小児医療センター血液・腫瘍科	職名：医員	氏名：須川正啓
所属：東京医科歯科大学小児科	職名：准教授	氏名：高木正檢
所属：熊本大学小児科	職名：医員	氏名：南谷曜平
所属：京都大学小児科	職名：講師	氏名：平松英文
所属：島根大学小児科	職名：教授	氏名：竹谷健
所属：日本赤十字社愛知医療センター名古屋第一病院小児科	職名：部長	氏名：吉田奈央
所属：長岡赤十字病院小児科	職名：副部長	氏名：高橋勇弥
所属：茨城県立こども病院血液腫瘍科	職名：小児専門診療部長	氏名：加藤啓輔
所属：聖路加国際病院小児科	職名：副部長	氏名：長谷川大輔
所属：東北大学小児科	職名：准教授	氏名：笹原洋二
所属：滋賀医科大学小児科	職名：准教授	氏名：多賀崇
所属：獨協医科大学小児科	職名：教授	氏名：黒澤秀光
所属：岡山大学小児血液腫瘍科	職名：准教授	氏名：嶋田明
所属：旭川医科大学腫瘍センター	職名：講師	氏名：更科岳大
所属：昭和大学藤が丘病院小児科	職名：助教	氏名：秋山康介
所属：大阪市立総合医療センター血液腫瘍科	職名：副院長	氏名：原 純一

所属：京都府立与謝の海病院小児科	職名：医長	氏名：小川 弘
所属：信州大学医学部小児医学教室	職名：診療助教	氏名：平林耕一
所属：静岡県立こども病院血液腫瘍科	職名：医師	氏名：坂口公祥
所属：名古屋市立東部医療センター小児科	職名：副院長	氏名：矢崎 信
所属：帝京大学医学部付属病院	職名：客員講師	氏名：中村こずえ
所属：聖隷浜松病院小児科	職名：部長	氏名：松林 正
所属：釧路市立釧路総合病院小児科	職名：部長	氏名：山本 大
所属：愛媛県立中央病院小児科	職名：医監部長	氏名：徳田桐子
所属：日本医科大学小児科	職名：教授	氏名：前田美穂
所属：西神戸医療センター小児科	職名：部長	氏名：松原康策
所属：鹿児島大学小児科	職名：教授	氏名：河野嘉文
所属：新潟大学大学院医歯学系小児科学分野	職名：准教授	氏名：今井千速
所属：埼玉医科大学総合医療センター小児科	職名：教授	氏名：森脇浩一
所属：大津赤十字病院	職名：医師	氏名：松林優子
所属：三重大学小児科	職名：助教	氏名：天野敬史郎
所属：成田赤十字病院小児科	職名：医師	氏名：角南勝介
所属：滋賀県立小児保健医療センター小児科	職名：部長	氏名：熊田知浩
所属：日本大学医学部小児科学系小児科学分野	職名：准教授	氏名：谷ヶ崎 博
所属：札幌医科大学小児科	職名：講師	氏名：山本雅樹
所属：東海大学小児科	職名：助教	氏名：大坪慶輔
所属：聖マリアンナ医科大学	職名：教授	氏名：山本 仁
所属：宮崎県立延岡病院	職名：院長	氏名：柳辺安秀
所属：新潟県立がんセンター新潟病院小児科	職名：部長	氏名：渡辺輝浩
所属：磐田市立病院小児科	職名：医師	氏名：渡部 達
所属：太田記念病院小児科	職名：医師	氏名：野ヶ山泰介
所属：富山大学附属病院小児科	職名：准教授	氏名：野村恵子
所属：獨協医科大学小児科学	職名：講師	氏名：佐藤雄也
所属：埼玉県立小児医療センター血液腫瘍科	職名：部長	氏名：康勝好
所属：神戸大学小児科	職名：特命講師	氏名：森 健
所属：獨協医科大学小児科学	職名：講師	氏名：佐藤雄也
所属：宮崎大学小児科	職名：教授	氏名：盛武 浩
所属：大阪母子医療センター遺伝診療科	職名：主任部長	氏名：岡本伸彦
所属：国立国際医療研究センター	職名：理事長総長	氏名：國土典宏
所属：長野こども病院血液腫瘍科	職名：部長	氏名：坂下一夫
所属：高槻病院遺伝診療センター	職名：センター長	氏名：四本由郁
所属：群馬大学小児科	職名：助教	氏名：大和玄季
所属：四国こどもとおとなの医療センター	職名：医長	氏名：今井 剛
所属：大阪赤十字病院小児科	職名：部長	氏名：藤野寿典
所属：国立がん研究センターがん進展研究分野	職名：分野長	氏名：吉田健一

所属：弘前大学大学院医学研究科小児科学 職名：助教 氏名：小林明恵
所属：弘前大学大学院医学研究科小児科学講座 職名：客員研究員 氏名：奥瀬 諒
所属：弘前大学大学院医学研究科小児科学講座 職名：助教 氏名：金崎里香

9. 利益相反（企業等との利害関係）について

本研究は、科学研究費、厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患政策研究事業）および国立研究開発法人日本医療研究開発機構委託事業「難治性疾患実用化研究事業」を用いて、私たち小児科学講座の研究グループにより公正に実施されます。本研究の利害関係については、弘前大学臨床研究利害相反マネジメント委員会へ届けています。

10. 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ください。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ください。

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。

当院における照会先および研究への利用を拒否する場合の連絡先：

担当者の所属・氏名：東北大学病院小児科 入江 正寛
住所：宮城県仙台市青葉区星陵町 1-1
連絡先：022-717-7287

当院の研究責任者：東北大学病院小児科 笹原 洋二

研究代表者：弘前大学大学院医学研究科地域医療学講座 特任教授 伊藤悦朗

◆個人情報の開示等に関する手続

本学が保有する個人情報のうち、本人の情報について、開示、訂正及び利用停止を請求することができます。

保有個人情報とは、本学の役員又は職員が職務上作成し、又は取得した個人情報です。

- 1) 診療情報に関する保有個人情報については、東北大学病院事務部医事課が相談窓口となります。詳しくは、下記ホームページ「配布物 患者さまの個人情報に関するお知らせ」をご覧ください。（※手数料が必要です。）

【東北大学病院個人情報保護方針】

<http://www.hosp.tohoku.ac.jp/privacy.html>

- 2) 1) 以外の保有する個人情報については、所定の請求用紙に必要事項を記入し情報公開室受付窓口へ提出するか又は郵送願います。詳しくは請求手続きのホームページをご覧ください。（※手数料が必要です。）

【東北大学情報公開室】

<http://www.bureau.tohoku.ac.jp/kokai/disclosure/index.html>

※注意事項

以下に該当する場合には全部若しくは一部についてお応えできないことがあります。

- ①研究対象者等又は第三者の生命、身体、財産その他の権利利益を害するおそれがある場

合

- ②研究機関の研究業務の適正な実施に著しい支障を及ぼすおそれがある場合
- ③法令に違反することとなる場合