

作成日 2022 年 6 月 17 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： 2022-1-424

課題名：先天性血小板減少症と類縁疾患のゲノム・遺伝子解析研究

1. 研究の対象

2012 年 2 月～2022 年 6 月に当院、宮城県立こども病院、山形大学医学部附属病院、神戸大学医学部附属病院から先天性血小板減少症や先天性橈尺骨癒合症の遺伝子解析を目的に研究に参加された方

2. 研究期間

2012 年 2 月 (倫理委員会承認後) ～2027 年 6 月

3. 研究目的

本研究は、先天性血小板減少症の病因遺伝子の同定に基づく診断により治療法選択に役立てることを目的としています。また、先天性血小板減少症には橈尺骨癒合症を合併する場合がありますが、症状の強さの幅があるため、一部の患者さんは橈尺骨癒合症のみを持ち先天性血小板減少症がはっきりしない場合が考えられます。橈尺骨癒合症のみの患者さんのうち、先天性血小板減少症の原因遺伝子に変異を持つ例の割合はいまだ不明ですので、遺伝子を調べて疾患の全体像を知ることがもう一つの目的です。

4. 研究方法

提供いただいた検体を用いて、疾患の原因と判明している MECOM 遺伝子等のみならず、全遺伝子、全ゲノムを調べます。また、DNA の配列以外に遺伝子の働きを調節するエピゲノムの解析や網羅的な遺伝子発現も調べます。

5. 研究に用いる試料・情報の種類

情報：病歴、治療歴、副作用等の発生状況、カルテ番号 等

試料：血液、リンパ芽球細胞、線維芽細胞、口腔粘膜細胞、唾液、毛髪、爪、手術等の残余組織、DNA 等

6. 外部への試料・情報の提供

試料・情報は個人が特定できないよう匿名化し、郵送や電子的配信により業務委託先である理研ジェネシス、LSI メディエンス、タカラバイオ、Macrogen、かずさ DNA 研究所へ提供します。

対応表は、当院の研究責任者が保管・管理します。

7. 研究組織

東北大学病院 新堀哲也

宮城県立こども病院 今泉益栄

山形大学医学部附属病院 佐竹寛史

神戸大学医学部附属病院 山本暢之

8. 利益相反（企業等との利害関係）について

本学では、研究責任者のグループが公正性を保つことを目的に、情報公開文書において企業等との利害関係の開示を行っています。

本研究は、文部科学省科研費、運営費交付金、寄附金（研究助成金）を使用して実施しません。

本研究は、研究責任者のグループにより公正に行われます。本研究における企業等との利害関係については、現在のところありません。今後生じた場合には、東北大学利益相反マネジメント委員会の承認を得たうえで研究を継続し、本研究の企業等との利害関係についての公正性を保ちます。

9. 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：

住所 宮城県仙台市青葉区星陵町 1-1

電話 022-717-8139

研究代表者 東北大学大学院遺伝医療学分野・新堀哲也

◆個人情報の利用目的の通知に関する問い合わせ先

保有個人情報の利用目的の通知に関する問い合わせ先：「9. お問い合わせ先」

※注意事項

以下に該当する場合にはお応えできないことがあります。

<人を対象とする医学系研究に関する倫理指針 第 6 章第 16 の 1(3)>

- ①利用目的を容易に知り得る状態に置くこと又は請求者に対して通知することにより、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利用目的を容易に知り得る状態に置くこと又は請求者に対して通知することにより、当該研究機関の権利又は正当な利益を害するおそれがある場合

◆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。

<人を対象とする医学系研究に関する倫理指針 第 6 章第 16 の 2(1)>

- 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