

受付番号： 2022-1-691

課題名：小型・正常大血小板を有する先天性血小板減少症の遺伝子解析

### 1. 研究の対象

2013年10月から2020年9月までに東北大学病院小児科、国内医療機関の小児科を受診し、本課題名において小型および正常大血小板を有する先天性血小板減少症の遺伝子解析に同意された方とそのご両親で、既知遺伝子解析にて変異を認めなかった方。

### 2. 研究期間

2013年10月（倫理委員会承認後）～2023年7月

### 3. 研究目的

小型および正常大血小板を有する先天性血小板減少症の既知遺伝子解析を行い、既知遺伝子に変異を同定できなかった方に対して、網羅的遺伝子解析を行うことにより先天性血小板減少症の鑑別診断と原因検索を行います。

### 4. 研究方法

小型および正常大血小板を有する先天性血小板減少症の既知遺伝子解析で変異を認めなかった方とご両親において、全遺伝子を対象として、網羅的遺伝子解析を追加して行います。網羅的遺伝子解析としては、エクソームシーケンス・全ゲノムシーケンス、CGHマイクロアレイ法などが含まれます。また変異部位の確認として適宜サングーシーシーケンス解析を行います。

### 5. 研究に用いる試料・情報の種類

既に同意のもと保存している血液DNAを用いて行います。そのため、新たに検体を頂く必要はありません。

### 6. 外部への試料・情報の提供

一部の検体の網羅的遺伝子解析について業務委託を行います。委託先としてはタカラバイオ株式会社、日本ジェネティクス株式会社、株式会社アンテグラル、BGI JAPAN 株式会社等になります。連結可能匿名化を行い、検体提供時には患者情報は付与されない

ようにし、委託先とは秘密保持契約を締結します。DNA 試料は郵送で提供されます。匿名化の対応表と解析結果は研究責任者が保管・管理します。

## 7. 予測される利益

網羅的遺伝子解析により、先天性血小板減少症における原因遺伝子を同定する事ができれば、確定診断とその遺伝学的背景解明に大きく寄与することが期待されます。

## 8. 予測される危険や不利益

解析により遺伝子異常が同定された場合、精神的な重圧を受ける場合があります。網羅的遺伝子解析により、子孫に受け継がれ得る遺伝的特徴に関する重大な知見（二次的所見）が得られる可能性がありますので、遺伝情報の説明については対象者およびご両親の意思を確認の上で行います。また、結果により保険加入など現時点では予測できない不利益が生じる可能性があります。そのような不安に対し、遺伝カウンセリングをご希望に応じて行うことは重要であるため、その機会を提供して対処するなど、対象者への配慮を行った上で本研究を行います。

## 9. 研究組織

東北大学病院小児科 笹原洋二

国内医療機関の小児科（小型および正常大血小板を有する先天性血小板減少症の既知遺伝子解析について説明同意を行った医療機関）

タカラバイオ株式会社、日本ジェネティクス株式会社、株式会社アンテグラル、BGI JAPAN 株式会社等（網羅的遺伝子解析の業務委託）

## 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：

研究責任者

東北大学大学院医学系研究科小児病態学分野 笹原洋二

〒980-8574 宮城県仙台市青葉区星陵町 1-1

電話：022-717-7287

研究代表者：

東北大学大学院医学系研究科小児病態学分野 笹原洋二

〒980-8574 宮城県仙台市青葉区星陵町 1-1

#### ◆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お問い合わせ先：

東北大学病院小児科 和田陽一

〒980-8574 宮城県仙台市青葉区星陵町 1-1

電話：022-717-7287

#### ※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に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