

作成日 2023 年 2 月 17 日  
(最終更新日 2023 年 5 月 18 日)

## 「情報公開文書」 (Web ページ掲載用)

受付番号 : 2023-1-176

### 課題名 : 鉄芽球性貧血の疫学・病態解析と原因遺伝子変異解析

#### 1. 研究の対象

2009 年 10 月～2028 年 2 月に鉄芽球性貧血に関する全国調査研究への試験参加施設の医師が鉄芽球性貧血と診断した症例 (一次調査)。その症例のうち遺伝性鉄芽球性貧血が疑われ、かつ遺伝子解析に関する同意が取得されたもの (二次調査)。

#### 2. 研究期間

2009 年 10 月～2028 年 2 月

#### 3. 研究目的

本邦における鉄芽球性貧血に関する疫学及び遺伝性鉄芽球性貧血の原因遺伝子を明らかにすることで、診断および治療指針を確立する。

#### 4. 研究方法

- 1) 参加施設に該当する鉄芽球性貧血症例がある場合、症例登録を行う。症例登録完了後、一次調査用紙を配布する (一次調査)。
- 2) 一次調査で鉄芽球性貧血の発症頻度、臨床像を解析し、赤血球以外の血球の異常・染色体異常・形態の異常・鉄芽球性貧血の原因となる薬剤の服用の有無・家族歴の有無などから、遺伝性鉄芽球性貧血が疑われる症例を抽出する。
- 3) 二次調査該当症例がある場合、遺伝子解析を行うための説明・同意書を送付する。主治医による患者本人もしくは保護者への説明・同意の取得がなされた上で、事務局がこれまで報告されている ALAS2 を含めた遺伝性鉄芽球性貧血の原因遺伝子の解析を行い (二次調査)、遺伝性鉄芽球性貧血症例を確定する。これらの症例について、確定症例の中での XLSA およびその他の遺伝性鉄芽球性貧血の発症比率、それぞれの病態の相違を検討し、最終的に遺伝性鉄芽球性貧血の診断指針、特に後天性鉄芽球性貧血との鑑別診断法および治療指針の確立を行う。

#### 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 等 (一次調査)

試料 : 血液、頬粘膜、爪

## 6. 外部への試料・情報の提供

該当なし

## 7. 研究組織

一次調査 計 68 機関

二次調査 計 29 機関

## 8. 利益相反（企業等との利害関係）について

本研究は、寄附金を使用し、通常診療の範囲内にて実施します。

## 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：

東北大学病院・検査部

加藤 浩貴

〒980-8574

仙台市青葉区星陵町 1-1

TEL 022-717-8658

研究責任者：

東北大学大学院医学系研究科・血液内科学分野

張替 秀郎

研究代表者：

東北大学大学院医学系研究科・血液内科学分野

張替 秀郎

### ◆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