

International Symposium 2012 in Kawagoe, 2012.5.26-27, Kawagoe, Japan

●原田浩徳：放射線関連MDS・白血病の発症機序におけるRUNX1/AML1変異の役割「放射線障害と血液疾患」. 第52回日本リンパ網内系学会総会, 2012.6.14-16, 福島

●Harada H, Harada Y, Inoue D, Kitamura T: RUNX1/AML1 mutants collaborate with BMI1 in the development of myelodysplastic syndromes. ISEH 41st Annual Scientific Meeting, 2012.8.23-26, Amsterdam, Netherland

●Harada H, Harada Y, Inoue D, Kitamura T: RUNX1/AML1 mutants collaborate with BMI1 in the development of myelodysplastic syndromes. The 71st Annual Meeting of the Japanese Cancer Association, 2012.9.19-21, Sapporo, Japan

●Harada H, Inoue D, Ding Y, Imagawa J, Harada Y, Kitamura T: RUNX1/AML1 mutants collaborate with BMI1 in the development of myelodysplastic syndromes. The 74th Annual Meeting of the Japanese Society of Hematology, 2012.10.19-21, Kyoto, Japan

●Harada H, Inoue D, Doki N, Ding Y, Harada Y, Kitamura T: RUNX1/AML1 mutants collaborate with BMI1 in the development of myelodysplastic syndromes (MDS) / acute myeloid leukemia (AML) in a mouse BMT model. The 54th ASH Annual Meeting and Exposition,

2012.12.8-11, Atlanta, GA, USA

●Imagawa J, Harada Y, Kimura A, Harada H: Clinical and genetic features of therapy-related myeloid neoplasms after chemotherapy for acute promyelocytic leukemia. The 2nd JSH International Symposium, 2011.4.23-24, Nagasaki, Japan

●原田結花, 木村昭郎, 原田浩徳：放射線・化学療法関連骨髄系腫瘍の発症に関わるRUNX1/AML1遺伝子点突然変異. 第52回原子爆弾後障害研究会, 2011.6.5, 広島

●Harada H, Harada Y: Molecular mechanism to produce myeloid neoplasms by *RUNX1* or *MLL* chimeras in human CD34⁺ cells. The 18th International RUNX Workshop, 2011.8.14-17, San Diego, California, USA

●原田浩徳：教育講演 MDS「分子病態」. 第73回日本血液学会学術集会, 2011.10.14-16, 名古屋

●原田浩徳, 丁 擘, 木村昭郎, 原田結花：造血器腫瘍におけるRUNX1, MLLキメラ遺伝子発生プロセスの解明. 第73回日本血液学会学術集会, 2011.10.14-16, 名古屋

●Harada H, Ding Y, Imagawa J, Miyama T, Kimura A, Harada Y: BMI1 Collaborates with RUNX1/AML1 Mutants in the Development of Human Myelodysplastic Syndrome (MDS) / Acute Myeloid Leukemia (AML). The 53rd Annual Meeting of the American Society of

Hematology, 2011.12.10-13, San Diego, California, USA

●Harada H, Harada Y: Molecular mechanism to produce myeloid neoplasms by *RUNX1* or *MLL* chimeras in human CD34⁺ cells. The 18th International RUNX Workshop, 2011.8.14-17, San Diego, California, USA

●齋藤明子、永井かおり、岡部有貴子、西岡絵美子、三和郁子、佐藤則子、古川知佐子、竹内一美、生越由枝、西村真希、鶴澤正仁、堀部敬三 稀少疾患領域における多施設共同臨床試験法の検討 第74回日本血液学会学術集会 2012.10.20 (京都)

●岡部有貴子、永井かおり、西岡絵美子、三和郁子、佐藤則子、古川知佐子、竹内一美、生越由枝、西村真希、鶴澤正仁、堀部敬三、齋藤明子 安全性情報収集の最適化 第74回日本血液学会学術集会 2012.10.20 (京都)

●永井かおり、岡部有貴子、西岡絵美子、三和郁子、佐藤則子、古川知佐子、竹内一美、生越由枝、西村真希、堀部敬三、齋藤明子 WEB登録システムの利用状況に関する検討 第74回日本血液学会学術集会 2012.10.20 (京都)

●西岡絵美子、永井かおり、岡部有貴子、三和郁子、佐藤則子、古川知佐子、竹内一美、生越由枝、西村真希、鶴澤正仁、堀部敬三、齋藤明子 臨床試験の逸脱情報収集の検討 第74回日本血液学会学術集会 2012.10.20 (京都)

●齋藤俊樹、齋藤明子、堀部敬三 オンライン電子的収集システムによる疾患登録データと臨床研究データの統合 第74回日本血液学会学術集会 2012.10.20 (京都)

●西岡絵美子、永井かおり、三和郁子、佐藤則子、古川知佐子、生越由枝、西村真希、竹内一美、垣内七海、鶴澤正仁、堀部敬三、足立壮一、水谷修紀、齋藤明子「臨床研究の安全性情報管理の検討」 2013年2月7日 日本臨床試験研究会第4回学術集会 (札幌)

●永井かおり、西岡絵美子、三和郁子、佐藤則子、古川知佐子、竹内一美、生越由枝、西村真希、垣内七海、鶴澤正仁、堀部敬三、藤本純一郎、中澤温子、清河敬、林泰秀、足立壮一、水谷修紀、齋藤明子「臨床研究症例登録推進を目的とした不参加例の検討」 2013年2月7日 日本臨床試験研究会第4回学術集会 (札幌)

●齋藤明子、齋藤俊樹、永井かおり、西岡絵美子、三和郁子、佐藤則子、古川知佐子、生越由枝、西村真希、竹内一美、垣内七海、鶴澤正仁、足立壮一、水谷修紀、堀部敬三「電子的データ収集システム導入にみるデータ管理業務効率化の検討」 2013年2月7日 日本臨床試験研究会第4回学術集会 (札幌)

●齋藤俊樹、齋藤明子、堀部敬三「疫学研究データと臨床研究データの電子的収集システムによる統合」 2013年2月7日 日本臨床試験研究会第4回学術集会 (札幌)

●齋藤明子「臨床試験実施基盤の将来を語ろう～10年先はどうなっているか～」

小児血液腫瘍性疾患領域における臨床研究基盤整備 2013年2月7日 日本臨床試験研究会第4回学術集会 シンポジウム3 (札幌)

G. 知的財産権の出願・登録状況（予定も含む）

1. 特許取得

該当なし

2. 実用新案登録

該当なし

3. その他

該当なし

家族性血小板異常症に関する診断基準(暫定)

1. 患者本人に血小板減少症もしくは急性白血病・骨髄異形成症候群などの造血器悪性腫瘍(*1)がみられる。
2. 家系内に血小板減少症もしくは急性白血病・骨髄異形成症候群などの造血器悪性腫瘍患者がみられる。この場合、遺伝形式が常染色体優性遺伝で矛盾しない。
3. 患者本人の血液細胞より RUNX1(AML1)遺伝子の変異が検出される。
4. 患者本人の非血液細胞に血液細胞と同一の RUNX1 変異が検出される。
5. 患者本人と同一の RUNX1 変異が家族内に検出される。

*1 急性骨髄性白血病、急性リンパ性白血病、悪性リンパ腫、骨髄異形成症候群等の報告がある。

1. および 2. によって家族性血小板異常症を疑い、3. により RUNX1 遺伝子変異を同定する。さらに 4. または 5. により診断を確定する。

II. 資料

(宛先)

家族性血小板異常症に関する調査研究班
研究代表者 東京大学医学部附属病院血液・腫瘍内科
黒川 峰夫

「家族性血小板異常症に関する調査研究」のご協力お願い

この度、私たちは平成 22 年度厚生労働科学研究費補助金・難治性疾患克服研究事業により「家族性血小板異常症に関する調査研究班」を組織し、家族性血小板異常症に関する疫学調査を行うこととなりました。家族性血小板異常症 (familial platelet disorder, FPD) は常染色体優性遺伝の血小板異常症です。持続的な血小板減少とそれに伴う出血傾向を主な症状とし、その程度はさまざまです。血小板機能異常を伴うこともあります。本疾患は高率に急性白血病に進展し、その多くは急性骨髄性白血病 (AML) であることが知られており、その場合 FPD/AML ともよばれます。

本疾患の原因は RUNX1 (AML1) 遺伝子の変異であり、これまでに全世界で約 20 家系が報告されています。しかし診断基準や発症頻度などについては未確定な点も多く、わが国でも散発的に罹患家系の報告があるものの、その実態は明らかになっていません。本疾患はその症状から特発性血小板減少性紫斑病や骨髄異形成症候群と診断される可能性もあります。血小板減少を示す血液疾患で、家族内に血小板減少症や急性白血病、骨髄異形成症候群を認める場合は、本疾患を疑うことも必要と考えられます。

そこで、今回私たちは、血小板減少症や急性骨髄性白血病を多く診療されている施設にお願いし、本疾患の実態を明らかにすべく、家族性の血小板減少症(急性白血病や骨髄異形成症候群を含む)を認める家系の実態把握を行いたいと考えています。今回はそのための予備的な調査です。

ご多用中誠に恐縮に存じますが、研究の趣旨をご理解の上、調査へのご協力を賜りたく存じます。同封の予備調査票にご記入の上、返信用封筒にてご返送いただければ幸いです。なお、家族性の血小板減少が認められる家系を経験されているご施設には、後日改めて症例調査票をお送り申し上げるとともに、ご協力いただける場合には、変異解析のための検体の送付をお願いしたく存じます。何卒よろしくご協力申し上げます。

ご不明な点につきましては、下記研究班事務局へお問い合わせ下されば幸いです。

研究班事務局:

東京大学医学部附属病院血液・腫瘍内科
(家族性血小板異常症に関する調査研究班)
TEL : 03-5800-6527, FAX : 03-3815-8350
担当 市川幹 motoshi-ky@umin.ac.jp

今回のアンケートでおたずねしたい内容

- 1・ 2007年から2009年の3年間を対象とし、家族性に血小板減少(血小板増加症例を除きます)を示す症例(家系)のピックアップをお願いいたします。
- 2・ それらの症例(家系)について、FPD/AMLに関連した合併症、遺伝形式の有無をお知らせください。
- 3・ 発症頻度推測のため、あわせてAMLの症例数をお知らせください

お手数ですが、別紙の予備調査票にご記入下さい。

家族性血小板異常症に関する調査研究 予備調査票

施設名

記入者名

2007年1月1日から2010年12月31日までの期間に、貴施設にて診療された急性白血病・骨髄異形成症候群・特発性(免疫性)血小板減少性紫斑病など血小板減少症を伴う症例のうち、血小板減少症の家族歴を認める症例がございましたら、お教え下さい。

血小板減少を認めた家系 家系

上記血小板減少をもつ家系のうち、以下に当てはまる家系がございましたらお答え下さい。

常染色体優性遺伝が疑われる 家系

家系内に白血病の発症がある 家系

家系内にその他の造血器腫瘍がある 家系

RUNX1 (AML1) の変異を認めた 家系

本疾患の発症頻度を推測するための参考としておたずねします。2007年度から2009年度までの期間に、貴施設にて診断された急性骨髄性白血病の症例(患者の実数)は何例でしょうか。概数でも結構ですので、もしおわかりになればご記入ください。

急性骨髄性白血病 約 例

ご協力いただき、誠にありがとうございました。

郵送先 113-8655 東京都文京区本郷 7-3-1

東京大学医学部附属病院血液・腫瘍内科

家族性血小板異常症に関する調査研究班 事務局 市川幹

(宛先)

家族性血小板異常症に関する調査研究班
研究代表者 東京大学医学部附属病院血液・腫瘍内科
黒川 峰夫

「家族性血小板異常症に関する調査研究」二次調査のお願い

平成 22 年度厚生労働科学研究費補助金・難治性疾患克服研究事業による「家族性血小板異常症に関する調査研究」につき、予備調査にご協力下さり誠にありがとうございました。

家族性血小板異常症 (familial platelet disorder, FPD) は常染色体優性遺伝の血小板異常症であり、持続的な血小板減少を家族性に認めるほか、高率に急性白血病に進展します。本疾患の原因は RUNX1 (AML1) 遺伝子の変異であり、これまでに全世界で約 20 家系が報告されていますが、わが国での実態は明らかになっていません。今回は、先日の予備調査において家族性の血小板減少症(急性白血病や骨髄異形成症候群を含む)の家系をご経験とご回答頂いた施設の先生方に二次調査をお願いいたしたく、症例調査票をお送り申し上げる次第です。

ご多用中誠に恐縮に存じますが、研究の趣旨をご理解の上、調査へのご協力を賜りたく存じます。以下についてご協力を頂ければ幸いです。

- ・患者さん向けの説明文書・同意文書を同封いたします。恐れ入りますが、担当医の先生よりご説明いただき、書面による同意を頂ければ幸いです。なお、同意書はカルテと併せて保管していただくようお願いいたします。

- ・症例は先生方の施設で番号化し匿名としていただき、それぞれ同封の二次調査票にご記入の上、返信用封筒にてご返送下さい。匿名化の対応表は、恐れ入りますが先生方の施設にて施錠し厳重に保管下さい。なお、家系図は同一家系では1枚で結構ですが、先生方の施設におかかりの家族の方で血小板減少を認め、同意を頂ける方は、個別に二次調査票にご記入いただければ幸いです。

- ・調査にご協力いただける患者さんについて、RUNX1(AML1)変異解析のための検体(1. 骨髄残検体もしくは末梢血 2. 頬粘膜ぬぐい検体)を採取できる可能性があるかどうかにつきお答えいただければ幸いです。採取の可能性がある場合、改めて患者さん向けの同意文書をお送りいたします。

- ・調査票は 8 月 31 日(必着)にてお送り下さい。患者さんの同意取得などで時間がかかる場合につきましては、別途ご連絡を頂ければ幸いです。

ご不明な点につきましては、下記研究班事務局へお問い合わせ下されば幸いです。

研究班事務局:

東京大学医学部附属病院血液・腫瘍内科
(家族性血小板異常症に関する調査研究班)

TEL : 03-5800-6527, FAX : 03-3815-8350

担当 市川 幹 motoshi-tky@umin.ac.jp

「家族性血小板異常症に関する調査研究」へのご協力のお願い

●この研究の概要(研究目的、研究機関名、研究課題名)

家族性血小板異常症は、1999年に原因遺伝子が発見されようやく知られるようになってきたまれな病気で、全世界での報告が20家系程度です。日本国内からも報告がありますが、系統的な調査がこれまで行われておらず、その発症の頻度などの実態が分かっていません。

そこでこのたび、厚生労働省難治性疾患克服研究事業の一つとして、「家族性血小板異常症に関する調査研究」というテーマで研究を行うこととなりました。この研究は、東京大学医学部附属病院血液・腫瘍内科(研究代表者・黒川峰夫)においてとりまとめを行います。

つきましては、全国の血液疾患を診療している施設の医師、すなわちあなたの主治医にご協力をお願いし、それぞれの施設で2007年から2009年までに血小板減少を伴う血液の病気で治療を受けられた患者さんのうち、ご家族の中にも血小板の異常がみられている方を対象に、カルテに基づいた調査を行うこととしました。

この研究は、今まで日本国内での発生状況や診断法・治療法が全く分かっていない家族性血小板異常症について、新たに診断基準を策定し、日本国内での状況を把握しようとするものです。

下記の内容を良くお読みいただき、是非研究にご協力いただきたいと存じます。

●研究方法

カルテの内容(症状と経過、検査結果、家系内での発症状況)を集計します。患者さんに新たなご負担はありません。

●研究協力の任意性と撤回の自由

本研究にご協力くださるかどうかはあなたの自由意思で決めてください。ご協力いただけない場合でも診察上あなたの不利益になるようなことはありません。ご協力いただける場合は、次頁の同意書に署名をください。また、いったんご同意いただいた場合でも、後から同意を取り消すこともできます。その場合、診療情報は解析には使用しません。

●個人情報の保護

診療情報はあなたの主治医が匿名化して(あなたの名前やIDを伏せた状態にして)、東京大学に送ります。すべての過程において、あなたの個人情報が外部に漏れることは一切ありません。

●研究結果の公表

本研究の成果は厚生労働省に報告し、学会や論文でも発表されますが、個人の情報が明らかにされることは一切ありません。

●研究協力によってもたらされる利益および不利益

本研究に協力してくださることであなたに不利益がもたらされることはありません。直接的な利益になることもありませんが、長期的には皆さまの支援の一助となることが期待されます。

●研究終了後の資料の取り扱い

研究に用いられた後の情報は破棄します。

●費用について

本研究は厚生労働科学研究費補助金を用いております。謝礼はお支払いしません。

●お問い合わせ

ご不明な点がございましたら、あなたの主治医または下記連絡先までお尋ねください。

研究代表者:黒川峰夫 / 連絡担当者:市川幹

〒113-8655 東京都文京区本郷 7-3-1 東京大学医学部附属病院血液・腫瘍内科

Tel 03-3815-5411 内線 33116 Fax 03-3815-8350

「家族性血小板異常症に関する調査研究」への同意文書

東京大学医学系研究科長・医学部長 殿

研究課題「家族性血小板異常症に関する調査研究」

私は、上記研究への参加にあたり、説明文書の記載事項の以下の項目について、説明文書の以下の項目について、これを十分理解しましたので本研究の研究参加者となることに同意いたします。

- この研究の概要について
- 研究協力の任意性と撤回の自由について
- 個人情報の保護について
- 研究結果の公表について
- 研究参加者にもたらされる利益及び不利益について
- 研究終了後の資料(試料)等の取扱方針について
- あなたの費用負担について
- その他について

平成 年 月 日

氏名(研究参加者本人または代諾者)(自署) _____

(代諾者の場合は、本人との関係) _____

説明年月日

平成 年 月 日

説明医師の署名 _____

病院

科

家族性血小板異常症に関する調査研究 二次調査用紙

記入日	西暦 年 月 日
貴施設名	
連絡御担当者	
連絡先	Email: TEL: FAX:

貴施設におかかりの患者ごとに、以下の各項目にご記入ください。

症状のあるご家族も貴施設におかかりの場合、患者として新たに調査用紙をお使い下さい。

調査票 ID	(患者ごとに1から順に番号をつけて下さい)
貴施設初診	西暦 年 月

診断時の情報

初診時年齢	歳	性別	1. 男 2. 女
初診時診断名	1. 家族性血小板異常症 (FPD) 2. 急性骨髄性白血病 (AML) 3. 骨髄異形成症候群 (MDS) 4. 特発性(免疫性)血小板減少性紫斑病(ITP) 5. その他 ()		
発症から受診までの期間	年	か月	
出血症状の有無	1. あり 2. なし		
初診時の血小板数	() $\times 10^4 / \mu\text{L}$		
血小板機能測定の有無	1. あり 2. なし 「あり」の場合、 種類: 結果:		

経過についての情報

現在の状態	1. 入院中 2. 外来通院中 3. 外来通院終了 4. 転院（転院先: _____） 5. 死亡
検体採取の可能性	1. あり 2. なし 「あり」の場合、採取可能なものに○をつけて下さい。 a. 末梢血(2×7ml) b. 骨髄残検体 c. 頬粘膜拭い検体
血小板数の推移	1. 輸血依存あり 2. 輸血依存なし a. 最新の血小板数 _____ 年 月 (_____) × 10 ⁴ / μL b. 期間中最低値（化学療法後の骨髄抑制を除く） _____ 年 月 (_____) × 10 ⁴ / μL c. 期間中最高値（輸血直後を除く） _____ 年 月 (_____) × 10 ⁴ / μL
造血器悪性腫瘍への移行	1. あり（時期:初診から _____ 年 _____ か月） 2. なし 「あり」の場合は悪性腫瘍の病名をお答え下さい。 a. AML（分類: _____ : FAB / WHO2001 / WHO2008） b. MDS（分類: _____ : FAB / WHO2001 / WHO2008） c. 上記以外の造血器悪性腫瘍（種類: _____）
治療歴	1. 経過観察 2. 化学療法（内容: _____） 3. 造血幹細胞移植（内容: _____）

家系についての情報

家系図（発端者を→でお示し下さい。家系内の複数の患者さんについて調査下さる場合、家系ごとに1枚で結構です。）

血小板異常症が疑われる家族の方には番号をつけ、以下にご記載下さい(貴施設で診察中の場合は、新たに患者用調査用紙をお使い下さい)。

番号:	出血症状 1. あり 2. なし	血小板数(わかれば) () × 10 ⁴ / μL
番号:	出血症状 1. あり 2. なし	血小板数(わかれば) () × 10 ⁴ / μL
番号:	出血症状 1. あり 2. なし	血小板数(わかれば) () × 10 ⁴ / μL
番号:	出血症状 1. あり 2. なし	血小板数(わかれば) () × 10 ⁴ / μL
番号:	出血症状 1. あり 2. なし	血小板数(わかれば) () × 10 ⁴ / μL
番号:	出血症状 1. あり 2. なし	血小板数(わかれば) () × 10 ⁴ / μL
番号:	出血症状 1. あり 2. なし	血小板数(わかれば) () × 10 ⁴ / μL

研究参加者の皆様へ

研究課題「家族性血小板異常症の遺伝子解析研究」へのご参加について

このたび皆様には、私どもの研究「家族性血小板異常症の遺伝子解析研究」にご参加いただきたく、お願い申し上げます。この研究は、皆様の血液や口腔粘膜の細胞から「遺伝子」を抽出して解析することを通じ、家族性血小板異常症をより正確に理解することを目指すものです。

「遺伝子」とは、人間の身体を作る設計図にあたるものです。人間の身体は、約60兆個の細胞からなっていますが、遺伝子は、細胞一個一個の中の「核」という部分に二組入っています。一つは父親から、もう一つは母親から受け継いだものです。全ての遺伝子が正しく機能していれば健康体ですが、一つでも病気を引き起こす遺伝子があれば深刻な病気になることがあり、家族性血小板異常症はこのケースにあたります。遺伝性の病気(常染色体優性遺伝)であり、血小板減少を認めるほか、白血病に進行することがあります。1999年に RUNX1(AML1) 遺伝子の変異が発見され、ようやく知られるようになったまれな病気で、全世界での報告が20家系程度です。日本国内からも報告がありますが、系統的な調査がこれまで行われておらず、日本国内での発症状況や診断法・治療法など疾患の実態が全く分かっていません。また、家族性血小板異常症が進行する際には新たな遺伝子異常が起こっている可能性があります。その詳細は明らかになっていません。

本研究は、日本国内での発症状況の把握を行い、家族性血小板異常症が疑われる家系について、この病気を引き起こす遺伝子である RUNX1 遺伝子の変異の有無の検索を行い、また他に血小板異常に関与することが知られている遺伝子(MYH9, GP1BA, GP1BB, GP9, FLJ14813, FLI1, c-MPL, HOXA11, WAS, GATA1)の変異の検索も行います。また、近年の技術革新により、1つの遺伝子ではなく、ヒト一人の持つ全ての遺伝情報(ゲノム)と病気との関わりを調べることができるようになりました。これによって、これまでその原因を調べるのが困難であった家族性血小板異常症の進行についても究明できる可能性があります。したがって、こうした遺伝情報全体の解析もあわせて行います。これらを調べることで診断基準の策定および治療法の向上につなげていきたいと考えています。

1.この研究の概要

【研究課題】

家族性血小板異常症の遺伝子解析研究

【研究機関名及び研究責任者氏名】

この研究が行われる研究機関と研究責任者は次に示す通りです。

研究機関 東京大学医学部附属病院 血液・腫瘍内科

研究責任者 血液・腫瘍内科 教授 黒川峰夫

試料収集、遺伝子解析、データ収集・匿名化、データ解析

【共同研究機関】

日本赤十字社医療センター血液内科 試料収集、データ収集・匿名化

NTT 東日本関東病院血液内科 試料収集、データ収集・匿名化

三井記念病院血液内科 試料収集、データ収集・匿名化

順天堂大学医学部血液内科 試料収集、データ収集・匿名化

広島大学原爆放射線医科学研究所 試料収集、データ収集・匿名化

独立行政法人国立病院機構名古屋医療センター データ解析

【研究期間】

研究期間はヒトゲノム・遺伝子解析研究倫理審査委員会承認後から5年間を予定しております。

【研究目的】

この研究は、血液から取り出した遺伝子を調べることで、家族性血小板異常症の原因遺伝子についてより正確に診断できるようにしようとするものです。

【研究方法】

血液を通常の方法で約14ml採血します。採血にともなう身体への危険性は通常行われる採血と同じ程度で、それほど高くないといえます。また各施設においてすでに採取され保存されている血液細胞(腫瘍細胞・骨髄細胞)がある場合、その細胞も使用します。血液細胞以外の細胞での変異を検索する目的で口腔内の粘膜を専用ブラシで擦り取って採取を行います。これらの組織に含まれる遺伝子を取り出します。対象となる遺伝子は、家族性血小板異常症と関係する可能性が高い遺伝子をまず予定しますが、家族性血小板異常症の進行と遺伝情報(ゲノム)全体の変化を明らかにするため、全ゲノムシーケンス、エピゲノム解析、網羅的遺伝子発現解析などの手法を用いた遺伝情報全体の解析もあわせて行います。

2.研究協力の任意性と撤回の自由

この研究にご協力いただくかどうかは、研究参加者の皆様の自由意思に委ねられています。もし同意を撤回される場合は、同意撤回書に署名し、当該施設主治医にご提出ください。なお、研究にご協力いただけない場合にも、皆様の不利益につながることはありません。研究期間中にご本人の申し出があれば、いつでも採取した血液や遺伝子を調べた結果を廃棄します。また、関連する情報・データもそれ以降研究目的に用いませぬ。

3.資料(試料)等の提供者にもたらされる利益及び不利益

この遺伝子解析研究で血小板異常に関与する遺伝子について解析がなされ、ご本人がその結果の通知を希望される場合には、遺伝カウンセリングを実施できる体制の下で情報を提供します。解析結果により診断がより確実なものとなり、今後の治療に反映できる利点がある一方で、ご自身の遺伝情報が明らかになることが精神的な不安などを招く可能性もあります。

4.個人情報の保護

遺伝子に関する研究成果は、さまざまな問題を引き起こす可能性があるため、他の関係する方々に漏えいすることのないよう、慎重に取り扱う必要があります。皆様の血液や関連する情報・データは、分析する前に氏名・住所・生年月日などの個人情報を削り、代わりに新しく符号をつけ、どなたのものか分からないようにした上で、当研究室において厳重に保管します。ただし、遺伝子解析の結果、必要な場合には、当研究室においてこの符号を元の氏名などに戻す操作を行い、結果をご本人にお知らせすることもできます。

5.遺伝子解析結果の開示

この遺伝子解析研究においては、病気との関係が知られている RUNX1 の変異については、診療の一環として、ご希望に応じて結果の開示を行います。この場合の説明は、ご本人に対してのみ行います。承諾または依頼なしに第三者に結果を告げることはありません。その他の変異については未だ臨床的な意義が明確ではないため、開示しません。

6.研究結果の公表

研究の成果は、氏名など個人情報が明らかにならないようにした上で、学会発表や学術雑誌及びデータベース上で公表します。

7.研究から生じる知的財産権の帰属

遺伝子解析研究の結果として特許権などが生じる可能性があります。その権利は国、研究機関、民間企業を含む共同研究機関及び研究従事者などに属し、皆様はこの特許権等を持ちません。また、その特許権等に基づき経済的利益が生じる可能性があります。これについての権利も持ちません。

8.遺伝子解析研究終了後の資料(試料)等の取扱方針

皆様の血液を含む資料(試料)等は、この研究のためにのみ使用します。しかし、もし同意していただければ、将来の研究のための貴重な資源として、研究終了後も引き続き保管します。符号により誰の人体試料かが分からないようにした上で、使い切られるまで保管します。なお、将来、当該資料(試料)等を新たな研究に用いる場合は、改めて東京大学倫理委員会の承認を受けた上で用います。

9.費用負担

今回の遺伝子解析に必要な費用について、負担を求めることはありません。その一方で、交通費・謝礼金をお渡しすることはありません。

10.遺伝カウンセリング

RUNX1 変異がみつかった場合は、ご希望に応じて、遺伝カウンセリングをおこないます。ほかに病気のことや遺伝子解析研究について相談したいことがありましたら、お気軽に末尾の連絡担当者までお寄せください。

11.その他

この研究は、東京大学倫理委員会の承認を受けて実施するものです。なお、この研究に関する費用は、難治性疾患克服研究事業として厚生労働科学研究費補助金から支出されています。

【連絡先】

研究責任者:黒川 峰夫

連絡担当者:市川 幹

〒113-0033 東京都文京区本郷 7-3-1

東京大学医学部附属病院 血液・腫瘍内科

Tel: 03-5800-6527 Fax: 03-3815-8350

同意書

東京大学医学系研究科長・医学部長 殿

研究課題「家族性血小板異常症の遺伝子解析研究」

私は、上記研究への参加にあたり、説明文書の記載事項について説明を受け、これを十分理解しましたので本研究の研究参加者となることに同意いたします。

以下の項目について、説明を受け理解しました。

- この研究の概要について
- 研究協力の任意性と撤回の自由について
- 資料(試料)等の提供者にもたらされる利益及び不利益について
- 個人情報の保護について
- 遺伝子解析結果の開示について
- 研究結果の公表について
- 研究から生じる知的財産権の帰属について
- 遺伝子解析研究終了後の資料(試料)等の取扱方針について
- 費用負担について
- 遺伝カウンセリングについて
- その他について

また、私に関わる資料(試料)等は、将来、新たに計画・実施される研究のために、長期間の保存と研究への使用に同意いたします。

はい

いいえ

(本研究終了後も保存)

(本研究終了時に廃棄)

平成 年 月 日

氏名(研究参加者本人または代諾者)(自署)_____

(代諾者の場合は、本人との関係)_____