

本邦における Schwachman-Diamond 症候群の疫学調査およびゲノム解析のための多施設共同研究

1. 研究の対象

静岡県立こども病院および本文の最後に記載される共同研究機関において Schwachman-Diamond 症候群と診断された(1998年1月1日～2027年9月30日)患者さんです。

2. 研究目的・方法

この研究は、本邦における Schwachman-Diamond 症候群の患者さんの実態を正確に把握すると同時に、Schwachman-Diamond 症候群の患者さんが血液がんを発症する理由を、遺伝子を調べることにより明らかにすることを目的としています。また、Schwachman-Diamond 症候群の患者さんの適切な治療法の選択、血液がんの予防や早期発見の方法の開発にも役立てたいと考えています。

研究の方法は、Schwachman-Diamond 症候群の患者さんの臨床情報を集め、また血液や骨髄に含まれる正常な血液細胞やがん細胞から遺伝子の本体である DNA などを取り出し、配列情報などを解析します。この研究では、現在ヒトの遺伝子として知られている約2万個の遺伝子などについて、Schwachman-Diamond 症候群で血液がんを発症しやすい原因であるか、あるいは、がん発症を予測することができるかどうかを解析いたします。

研究実施期間は研究許可日から2028年3月31日までとします。

3. 研究に用いる試料・情報の種類

今回の研究で使用する情報としては年齢、性別、診断日、発症時期、症状、身体所見、画像診断所見、臨床検査値、遺伝子解析結果、骨髄検査所見、染色体分析所見、血液がん発症の有無、治療内容、転帰などが使用されます。住所・氏名など個人が特定できる情報は削除され、容易に個人を特定できないように記号化した番号により管理され、あなたの個人情報を個人が特定できる形で使用することはありません。

また、試料としては保存されていた血液や骨髄検体が使用されます。

4. 外部への試料・情報の提供

今回の研究において解析されたデータはとても貴重なものであり、この研究が終わった後も保管しておけば、将来新たな研究成果を生み出す可能性があります。そのため、この研究で用いたデータを外国の研究者を含めて他の研究者に広く研究に使用していただけるように、将来的に European Genome-Phenone Archive (英国)などの海外の

データベースも含めた公的なデータベースに提供する可能性があります。データの利
用には審査が必要となり、また提供に際しあなたのお名前など、容易に個人を特定で
きる情報を使用することはありません。データベースへのデータの提供は、特定の関
係者以外がアクセスできない状態で電子的配信により行います。

5. 研究組織

・研究代表者

静岡県立こども病院 血液腫瘍科 渡邊 健一郎

・共同研究者

(共同研究機関名・各機関の研究責任者名及び役割)

国立がん研究センター 研究所 がん進展研究分野 吉田 健一 ゲノム解析

京都大学大学院医学研究科 腫瘍生物学 小川 誠司 シーケンス解析

弘前大学 地域医療学 伊藤 悦朗 臨床情報の解析

埼玉県立小児医療センター 血液・腫瘍科 荒川 ゆうき 検体・臨床情報の提供

北海道大学 小児科 平林 真介

東京科学大学 発生発達病態学分野 磯田 健志

横浜市立大学附属病院 小児科 竹内 正宣

千葉県こども病院 血液・腫瘍科 落合 秀匡

群馬大学医学部附属病院 小児科 原 勇介

鳥取大学医学部附属病院 小児科 奥野 啓介

豊橋市民病院 小児科 田中 達之

兵庫県立こども病院 小児がん医療センター 長谷川大一郎

北野病院 血液内科 北野 俊行

日本赤十字社和歌山医療センター 小児科 深尾 大輔

岐阜市民病院 小児科 横山 能文

産業医科大学 小児科 守田 弘美

新潟大学 小児科 今村 勝

福井大学 小児科 鈴木 孝二

福島県立医科大学附属病院 小児腫瘍内科 佐野 秀樹

国立国際医療センター小児科 望月 慎史

6. 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すので、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：

国立健康危機管理研究機構 国立国際医療センター

理事長：國土 典宏

【研究責任者】

望月慎史（小児科・小児科診療科長）

国立健康危機管理研究機構 国立国際医療センター

〒162-8655 東京都新宿区戸山 1-21-1

TEL:03-3202-7181(代)