国立健康危機管理研究機構　国立国際医療センターで診療を受けられた皆様へ

研究機関名：　国立健康危機管理研究機構
国立国際医療センター
研究責任者：　小児科　望月慎史

当院では患者さんの試料・情報を利用させていただき、下記の臨床研究を弘前大学大学院医学研究科倫理委員会の承認ならびに国立健康危機管理研究機構　理事長の許可のもと、倫理指針および法令を遵守して実施します。

本研究への協力を望まれない患者さんは、下記連絡先までお申し出くださいますようお願いいたします。

臨床研究名称　Diamond-Blackfan 貧血症候群および関連疾患の遺伝要因に関する研究

研究の目的

ダイアモンド・ブラックファン貧血症候群（Diamond-Blackfan anemia syndrome: DBAS）またはその関連疾患は赤血球造血が障害される先天性の貧血のひとつで、約半数の患者さんに先天的な合併症（心疾患、外表奇形など）や発育障害がみられます。患者さん毎に貧血の程度や合併症は様々です。

DBAS ではこれまでにリボソームタンパク遺伝子という遺伝子をはじめとした遺伝子の異常が報告されています。しかし、DBAS と診断されても過去に報告された遺伝子の異常がみつかる患者さんは 60～70%に留まっています。また、病気の起こるメカニズム（病態）も解明の途中です。

本研究の目的は本邦の DBAS とその関連疾患の原因遺伝子や病態へ影響する可能性のある遺伝子の異常を明らかにし、患者さんの臨床情報（血液検査結果や診察所見など）と一緒に解析、検討することで DBAS とその関連疾患の病態を明らかにすることです。本研究は将来的に患者さんの診断法の改良、新しい治療法の開発や確立につながることが期待されます。

研究実施期間　実施許可日　～2035 年 9 月 30 日

対象となる方　本文書の対象となるのは、本研究の先行研究である「先天性再生不良性貧血（Diamond-Blackfan 貧血）の遺伝要因の研究」において研究終了後も本疾患の研究あるいは医学研究一般に使用する承諾をいただいている患者さんとそのご家族です。

上記先行研究への参加がなく、本研究へ新規参加いただける本邦の DBAS および、その関連疾患と診断された患者さんまたは疑われる患者さんとそのご家族については、文書による参加同意を取得いたします。

利用させていただきたい試料・情報について

当院のカルテを基に主治医を通して仮名化した臨床情報（病歴、家族歴、血液検査や骨髄検査結果、診察所見、治療歴など）について臨床情報調査票を用いて提供を受け、利用します。

外部への試料・情報の提供

収集した情報は、仮名化したうえで下記の各共同研究機関（研究代表者・責任者）へ適宜、提供いたします。

弘前大学大学院医学研究科小児科学講座　照井　君典
京都大学大学院医学研究科腫瘍生物学　小川　誠司
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
国立成育医療研究センター小児血液・腫瘍研究部　吉田 仁典
東京女子医科大学医学部輸血・細胞プロセシング科　菅野　仁
宮崎大学医学部解剖学講座医学生物学分野　上地　珠代

本研究課題について、より詳細な内容をお知りになりたい場合は下記へご連絡ください。患者さん／その代理人の方から、試料・情報の利用停止を求める申し出があった場合は、当該患者さんの試料・情報については対象から除外します。ただし、連絡いただいた時点で既に研究成果公表済の場合は、該当者のデータのみを削除する等の対応は出来かねますので、ご了承願います。

本件連絡先	国立健康危機管理研究機構　国立国際医療センター　小児科　望月慎史 〒162-8655 新宿区戸山 1-21-1 電話：03-3202-7181（代）