

## 情報公開文書

### 1. 研究の名称

生殖細胞系列遺伝子変異を有する造血器疾患患者における二次調査研究

### 2. 研究の目的

近年、造血器疾患の患者さんの中に、造血に関する遺伝子の生殖細胞系列変異を原因とする遺伝性造血器疾患(遺伝し得る血液の病気)の診断に加えて、造血器疾患の発生とは直接関係がないと考えられてきた遺伝子に生殖細胞系列変異が偶然見つかる(二次的所見といえます)ことが増えてきています。しかし、血液の患者さんの中にどの程度その様な遺伝的素因が隠れているのか、あるいは血液以外の遺伝する病気が偶然見つかる可能性がどの程度あるのか、等に関する情報は十分に揃っていません。

この研究は、成人で診断される造血器疾患の患者さんにおける遺伝性の素因や、その他の遺伝性疾患の併存に関して遺伝子解析や臨床情報の検討を行い、実際の診断や治療の選択の際に役立つデータを収集することを目的としています。

この研究で得られた遺伝子解析の結果は、診断や治療選択の参考としていただけるよう、ご希望のある患者さんには開示させていただきます。

### 3. 研究期間

承認から 2025 年 8 月 15 日まで

※遵守すべき指針やガイドラインの改正に合わせ、適宜研究計画の改定・延長を行います。

### 4. 倫理審査委員会の審査を受け、研究機関の長の許可を受けている

今回の研究は京都大学医学部附属病院の「医の倫理委員会」で審査され病院長により承認を受けています。京都大学血液・腫瘍内科が主体となり多くの共同研究機関と協力して行います。ご提供いただいた検体は、研究用のコード番号で管理し、ご提供いただいた方の個人情報研究利用の段階で漏えいすることがないように管理します。また、研究協力を辞退されても診療上の不利益を被ることはありません。

### 5. 研究代表機関の名称・研究責任者の氏名

研究責任者: 京都大学大学院医学研究科 腫瘍生物学 特定教授 南谷泰仁

研究責任医師: 京都大学医学部附属病院 血液内科 講師 諫田 淳也

### 6. 試料・情報の利用目的・利用方法

この研究は、2001 年 4 月 1 日以降に、に G608「造血器腫瘍における遺伝子異常の網羅的解析」に参加されている患者さんを対象としており、上記研究で得られた遺伝子解析の結果を利用します。新しく検体の採取は行いません。

二次調査は担当の先生を通じて行います。研究者が直接患者さんやそのご家族に連絡をとることはありません。既に亡くなられてた患者さんについては、担当の先生を通じてカルテの記載事項を基に情報の収集を行います。

### 7. 利用または提供する試料・情報の項目

二次調査として、患者さん自身の造血器疾患の詳細な情報あるいはこれまでになかったことがあるそれ以外の病気、家族の病気についてなど、追加の臨床情報の収集を行います。

8. 試料・情報の管理について責任を有するものの氏名又は名称

神戸市立医療センター中央市民病院 血液内科 平本 展大

9. 研究対象者又はその代理人の求めに応じて、研究対象者が識別される試料・情報の利用又は他の研究機関への提供を停止すること

外部研究機関への検体の提供は行われません。

10. 費用及び研究資金、利益相反について

すべての研究は当科の運営費交付金によって行われますので、その費用をあなたが払う必要はありません。また、この研究への協力に対する報酬は支払われません。遺伝子解析の結果に基づいて、特許等の知的所有権が生じる可能性があります、あなたがその権利を主張することはできません。

利益相反については、それぞれの施設において適切に審査しています。

11. 他の研究対象者等の個人情報及び知的財産の保護等に支障がない範囲内での研究に関する資料の入手・閲覧およびその方法

検体の利用状況に関する情報公開を京都大学血液・腫瘍内科ホームページ

(<http://www.kuhp.kyoto-u.ac.jp/~hemonc/>)で行っています。当科で新しい研究が開始される場合はその概要がホームページ上に掲示されます。

12. 研究対象者及びその関係者からの求めや相談等への対応方法

参加辞退(同意撤回)について

研究対象者またはその代理人の求めに応じて、研究対象者が識別される時点での情報の利用または他の研究機関への提供を停止することが可能です。既に解析や公表が終了したデータについては情報の利用を中止することはできませんが、再解析には利用しません。辞退を希望される場合は、主治医の先生にお申し出ください。

遺伝カウンセリングの体制について

病気のことや遺伝子解析に関して、不安に思うことや相談したいことがある場合は、遺伝カウンセリング担当者が相談を受けます。診療を担当する医師、インフォームド・コンセント担当者など病院職員にその旨お伝えください。

・ 京都大学医学部附属病院遺伝子診療部: 予約制、電話 075-751-4350

問合せ・苦情の受付先

説明の中でわからない言葉や質問、また参加や結果開示のことで相談がありましたら何でも遠慮せずにご連絡ください。

・ 当院の研究責任者

神戸市立医療センター中央市民病院 血液内科

平本 展大

住所: 神戸市中央区港島南町 2 丁目 1-1

電話: 078-302-4321

- ・ 当院の情報管理責任者  
神戸市立医療センター中央市民病院  
病院長 木原 康樹

13. 共同研究機関・責任者

- ・ 岐阜市民病院 笠原千嗣
- ・ 岐阜大学血液内科 兼村信宏
- ・ 神戸市立医療センター中央市民病院血液内科 平本展大
- ・ NTT 東日本関東病院 血液内科 臼杵憲祐
- ・ 聖路加国際病院 小児科 真部淳
- ・ 筑波大学 血液内科 千葉滋
- ・ 大阪赤十字病院 血液内科 今田和典
- ・ 倉敷中央病院 血液内科 上田恭典
- ・ 獨協医科大学内科 三谷絹子
- ・ 公益財団法人田附興風会医学研究所北野病院 血液内科 北野俊行
- ・ 佐世保市総合医療センター 血液内科 森内 幸美
- ・ 大阪国際がんセンター 血液内科 藤重夫
- ・ 京都第二赤十字病院 血液内科 魚嶋伸彦

14. 他以下を記載、公開しています。

結果の公表について

この研究によって成果が得られた場合は、国内外の学術集会・学術雑誌などで公表します。その際にも、ご提供者の個人情報明らかになることはありません。

関連する研究番号と課題名

この研究は以下の研究と関連実施しています。あわせてご参照ください。

- ・ G608 造血器腫瘍における遺伝子異常の網羅的解析

また、この研究と連携して、今後倫理審査を経て研究が応用される可能性があります。倫理審査が終了した研究課題については、随時ホームページに公開いたします。