

## 造血器疾患におけるゲノム変異・遺伝子発現解析

### 1. 研究の対象

発症頻度や臨床経過が非常に珍しい造血器疾患に罹患した方

### 2. 研究目的・方法

最近の遺伝子解析技術の進歩により、全ヒト遺伝子の解析が可能となった結果、様々な造血器疾患患者の遺伝子解析を行うことで疾患特異的な遺伝子変異が次々に発見され、各疾患における病因・病態形成に関わる遺伝子異常が報告されています。本研究を行うことで、同様の病態を示す症例における新しい分子メカニズムを解明します。

### 3. 研究に用いる試料・情報の種類

以前に同意を頂いたうえで保存している検体(末梢血細胞・骨髄細胞・リンパ節細胞など)や新たに本研究に同意を頂いたうえで採取する検体を用いて解析を行います。異常細胞を分離した後に、mRNA シークエンスや全遺伝子エクソームシークエンスという特殊な方法によってあなたの異常細胞が発現している遺伝子配列を決定します。さらに様々な解析方法を用いてこのデータを詳しく解析することで、あなたの病気の原因となる遺伝子異常を同定します。また、その遺伝子異常の病気への関わりについても詳しく解析を行います。

試料:末梢血、骨髄液、生検組織

情報:血液・画像検査データ、カルテ記載等

### 4. 外部への試料・情報の提供

解析は大阪大学の医学系研究科 血液・腫瘍内科学講座で行います。あなたの検体はご提供いただきました医療機関から大阪大学大学院医学系研究科 血液・腫瘍内科学講座に、さらに解析を委託するため別の組織・機関に送付される場合がありますが、その場合は、個人が識別できないような形で送付され、個人情報はいずれもご提供いただきました医療機関で厳重に保管・管理されます。大阪大学には、一部患者さんの背景や病気の状態などの情報を提供することになりますが、その場合も個人が識別できない形で行い、個人情報が外に出ることは一切ありません。

### 5. 研究組織

研究代表施設：大阪大学医学系研究科 血液・腫瘍内科学

研究代表者： 大阪大学医学系研究科 血液・腫瘍内科学 保仙 直毅 教授

共同協力機関・共同協力機関責任者：

- ・市立伊丹病院 井上愛 血液内科主任部長
- ・大阪国際がんセンター 石川淳 血液内科主任部長・地域連携室長
- ・第二大阪警察病院 金義浩 顧問
- ・県立西宮病院 上田周二 血液内科部長
- ・大手前病院 齊藤 則充 血液内科部長
- ・市立池田病院 森山康弘 血液内科主任部長
- ・堺市立総合医療センター 柴野賢 内科総括部次長・血液内科部長・臨床検査科部長
- ・住友病院 菅原浩之 血液内科診療主任部長
- ・日本生命病院 川上学 血液・化学療法内科部長
- ・箕面市立病院 畦西恭彦 血液内科主任部長・内科部長
- ・関西ろうさい病院 橋本光司 血液内科部長
- ・医療法人川崎病院 飯田正人 副院長・内科診療部長・内科総括部長

## 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：

大阪大学大学院医学系研究科 血液・腫瘍内科

〒565-0871 大阪府吹田市山田丘 2-2

TEL:06-6879-3871 FAX:06-6879-3879

助教 一井 倫子

研究責任者：

大阪大学大学院医学系研究科 血液・腫瘍内科 教授 保仙 直毅

研究代表者：

大阪大学大学院医学系研究科 血液・腫瘍内科 教授 保仙 直毅