

## 【研究課題】

国立大学法人 大阪大学医学部附属病院 臨床研究倫理審査委員会 承認番号：18157

「遺伝子解析装置 i-densy IS-5320 の性能評価」

### ① 対象

2018年8月24日（承認後）から2020年3月31日までの期間で、20歳以上の骨髄増殖性腫瘍（myeloproliferative neoplasms：MPN）患者さんで文書による同意取得を得られた方。

### ② 研究機関名

大阪大学医学部附属病院 臨床検査部

### ③ 目的

アークレイマーケティング社が開発した遺伝子解析装置 i-densy IS-5320 は 90 分程度で遺伝子の変異型や SNPs が解析可能な装置である。今回はこの遺伝子解析装置に骨髄増殖性腫瘍（myeloproliferative neoplasms：MPN）患者などで変異が高頻度に認められる *JAK2* 変異、*CALR* 遺伝子変異、*MPL* 遺伝子などの変異を、専用検出試薬を用いて評価する。

### ④ 方法

試薬性能として同時再現性、対照法との相関性などの評価試験、装置の基本的性能やユーザビリティの評価。

### ⑤ 意義

MPN の病因遺伝子として *JAK2* 変異、*CALR* 遺伝子変異、*MPL* 遺伝子変異が報告され、*JAK2*V617F 遺伝子変異、*CALR* 遺伝子変異は高頻度に認められ、病態形成との関連が指摘されている。また、特発性赤血球増多症では高率に *JAK2* exon12 変異が検出されている。*MPL* 遺伝子変異は *JAK2* 遺伝子、*CALR* 遺伝子の変異陰性において一定割合で変異が検出される。これらの遺伝子変異は MPN の診断基準の大項目として取り上げられている。現在最も利用されているダイレクトシーケンス法やリアルタイム PCR 法ではこれらの結果判定までは数日を要することから、2 時間以内に判定できる本分析装置の有用性は高い。

### ⑥ 個人情報の取り扱い

対象検体から氏名等の特定の個人を識別することができることとなる記述等を削り、代わりに新しく符号又は番号をつけて匿名化を行います。符号（番号）と患者情報を結びつける対応表は個人情報管理者により外部の漏れないように厳重に保管します。

### ⑦ 問い合わせ先

大阪大学医学部附属病院 臨床検査部

〒565-0871 大阪府吹田市山田丘 2 番 15 号

TEL 06-6879-6664 担当者所属 医療技術部 担当者氏名 正司浩規