

臨床研究の実施に関する情報公開

本研究は、京都大学医学研究科・医学部及び医学部附属病院医の倫理委員会の審査を受け、京都大学医学部附属病院の許可を得て実施しています。関係各位の御理解と御協力をお願い申し上げます。

研究課題名	先天性骨髄不全症候群レジストリ研究
研究期間	研究機関の長の実施許可日 ～ 2035 年 8 月 10 日
対象者	ダイヤモンド・ブラックファン貧血およびその他の先天性骨髄不全症候群の患者さん
当該研究の意義・目的	ダイヤモンド・ブラックファン貧血 (DBA) を始めとする先天性 {遺伝性} 骨髄不全症候群における患者の臨床情報を集積し、持続的・長期的に評価項目の検討を行うことで、先天性骨髄不全症候群の自然歴や予後因子を解明することを目的としています。将来的に先天性骨髄不全症候群の新しい治療法の開発や確立に貢献できると考えられます。本研究では、疾患数の最も多い DBA から登録を開始します。
方法および研究で利用する試料・情報について	1) 各研究機関の倫理審査委員会 各研究機関の研究者等は、本研究の実施に関して所属する医療機関の倫理審査委員会 (又は京都大学医の倫理委員会) に審査を依頼し、研究実施について研究機関の長の許可を得ます。 2) 被登録者候補の同意 各研究機関の研究者等は、倫理審査委員会の審査を経た同意説明文書を用いて、被登録者候補 (又は代諾者) に対して本研究の概要を説明し、本研究への参加について文書で同意を取得します。 3) 登録票 (医師記入)、調査票 (医師記入)、同意書 (写) の送付 各研究機関の研究者等は、同意を取得した被登録者候補の臨床情報を記載した登録票 (医師記入)、調査票 (医師記入) 及び同意書 (写) を研究事務局に送付し、被登録者候補の登録手続きを進めます。 4) 登録票 (医師記入)、調査票 (医師記入)、同意書 (写) の受領・確認 研究事務局は、各研究機関の研究者等から送付された登録票 (医師記入)、調査票 (医師記入) 及び同意書 (写) の内容を確認し、研究登録に問題ないか否かを確認します。 5) 患者の登録 研究事務局は、送付された登録票 (医師記入)、調査票 (医師記入) 及び同意書 (写) の内容を確認し、被登録者候補を本研究に登録します。研究事務局は、登録票 (医師記入) もしくは調査票 (医師記入) の内容に不足があった場合には、研究者等に問い合わせを行い、

	必要な情報を収集します。なお、登録された被登録者の研究参加期間は、登録後から永年です。 6) 各研究機関からの試料（検体）の送付（初回登録時） 各研究機関の研究者等は、同意を取得した被登録者の仮名化された試料（検体）を疾患担当施設に送付します。DBA が疑われた場合、バイオマーカー担当施設（東京女子医大）は、赤血球アデノシンデアミナーゼ活性・還元グルタチオン濃度を解析します。疾患担当施設（弘前大学、名古屋大学）は、既知の原因遺伝子を解析し、その解析結果を担当医師と研究事務局に送付するとともに、バイオレポジトリ用及びゲノム解析用の検体を研究事務局に送付します。研究事務局は、解析結果を被登録者の臨床情報として登録します。 （担当施設を経由しない場合もあり）なお、CDA に関しては保険収載されており、各研究機関から臨床検査会社（BML）に外注検査が可能です。今後、他の先天性骨髄不全症も保険収載され外注可能となる可能性があります。 7) 試料・情報の収集 追跡調査時の被登録者の詳細な臨床情報（カルテ記載情報等）は、研究機関の研究者等が収集します。なお、研究代表者は、疾患担当施設に研究事務局の業務を委託し、業務の進捗状況を逐次把握し、業務が問題なく進むように管理・監督します。また、追跡調査時も試料（検体）を取得する場合は、初回登録時と同様に疾患担当施設を通して研究者等及び研究事務局が臨床検査データを入手します。 8) バイオレポジトリ用生体試料の保管 研究代表者は、共同研究機関より受領した試料・情報（生体試料）をバイオレポジトリ用の生体試料として、研究代表機関の保管施設にて、適切な条件下で保管します。 9) ゲノム解析の実施 研究事務局は、既知の DBA 原因遺伝子の不明なゲノム解析用の試料（検体）を全ゲノム解析拠点の国土班に依頼し、全ゲノムシーケンスなどを行い、原因遺伝子の同定を進めます。
問合せ先	【研究代表施設】弘前大学大学院医学研究科地域医療学講座 特任教授 伊藤悦朗 〒036-8562 青森県弘前市本町 53(Tel)0172-39-5070 【実施医療機関の研究責任者の連絡先】 病院名：京都大学医学部附属病院 〒607-8507 住所：京都市左京区聖護院川原町 54 Tel:075-751-3111（病院代表） 研究責任医師：小児科 滝田 順子

	【病院の相談窓口】 京都大学医学部附属病院 臨床研究窓口 連絡先：Tel:075-751-4748/Email:ctsodan@kuhp.kyoto-u.ac.jp 【遺伝カウンセリングに関する窓口】 京都大学医学部附属病院 遺伝診療部 Tel:075-751-4350(受付時間 平日 13:00～16:30)
研究代表者	弘前大学大学院医学研究科地域医療学講座 特任教授 伊藤悦朗
研究組織	弘前大学大学院医学研究科小児科学講座 教授 照井君典 弘前大学大学院医学研究科小児科学講座 講師 土岐 力 弘前大学大学院医学研究科小児科学講座 助教 小林明恵

京都大学の研究者については、利益相反については、京都大学利益相反ポリシー、京都大学利益相反マネジメント規定に従い、京都大学臨床研究利益相反審査委員会において適切に審査しています。