

作成日 2025 年 6 月 2 日
(最終更新日 2025 年 9 月 5 日)

「情報公開文書」

課題名：CGH アレイ法とエクソーム解析による小児血液腫瘍性疾患の遺伝子解析

1. 研究の対象

2013 年 10 月 ～ 2028 年 5 月までに東北大学病院小児科およびその関連病院を受診し、小児血液腫瘍性疾患と診断され、既知の原因遺伝子に変異を認めない患者と必要時にその両親とします。

2. 研究期間

2013 年 10 月（倫理委員会承認後）～2028 年 5 月

3. 試料・情報の利用及び提供を開始する予定日

当院で試料・情報の利用を開始する予定日及び外部への提供を開始する予定日は以下の通りです。

利用開始予定日：2025 年 7 月 1 日

提供開始予定日：2025 年 7 月 1 日

4. 研究目的

小児血液腫瘍性疾患は、多数の原因遺伝子が同定されています。しかし、いまだ原因の同定できない症例は本邦でも多数存在します。今回の研究の意義は、臨床検査での既知遺伝子解析において確定診断が不可能であった症例を対象に、CGH アレイ法とエクソーム解析、全ゲノム解析、キメラ遺伝子解析と RNA-seq 法、エピゲノム解析により新規責任遺伝子候補遺伝子を同定し、臨床と基礎研究成果に還元することにあります。

本研究は、小児血液腫瘍性疾患症例と必要時にその両親のトリオ検体を用いて、CGH マイクロアレイ法とエクソーム解析、全ゲノム解析、キメラ遺伝子解析と RNA-seq 法、エピゲノム解析という最新の網羅的遺伝子解析手法を駆使し、ゲノムの変化を包括的に理解する研究を行うことにより、小児血液腫瘍性疾患の病因解明、新規治療法や出生後の発症予防法の提唱に大きく寄与することを目的としています。

5. 研究方法

CGH マイクロアレイ法、エクソームシーケンス法、全ゲノム解析、キメラ遺伝子解析、RNA-seq 法、エピゲノム解析、直接シーケンス法を用います。

6. 研究に用いる試料・情報の種類

試料の種類：末梢血 3～7ml（発症時および寛解時）、骨髄血 1ml、爪および頬粘膜擦過検体、腫瘍生検検体（腫瘍細胞を含む体液を含む）、腫瘍摘出検体等のいずれかより、DNA および RNA を抽出したもの、または保存細胞を用います。末梢血および骨髄血は診療目的の採取の際に採取・保存した検体を用い、腫瘍生検検体および腫瘍摘出検体は通常診療の中で検査のために採取されたものの残余検体を用います。爪検体は未使用の爪切りを用いて、頬粘膜擦過検体は専用の擦過棒を用いて採取しますが、いずれも研究目的の採取であり、その際にごくまれに出血を生じることがあります。死亡症例では、上記によって採取した保存・残余検体を用います。

情報の種類：病歴、治療歴、副作用等の発生状況、カルテ番号等

7. 外部への試料・情報の提供

東北大学および共同研究機関への試料・情報の提供は、個人が特定できないよう氏名を削除し、特定の関係者以外がアクセスできない方法（記録媒体、郵送、電子的配信等）で行います。対応表は、当院の研究責任者が保管・管理します。

発症時および寛解時検体の遺伝子解析では、ハプロファーマ社、株式会社 Rhelixa、タカラバイオ、中外製薬のいずれかに解析を補完する目的で、個人情報保護した形で検体を提供します。

8. 研究組織

東北大学大学院医学系研究科小児病態学分野 笹原 洋二
宮城県立こども病院血液腫瘍科 佐藤 篤

9. 利益相反（企業等との利害関係）について

当院では、研究責任者のグループが公正性を保つことを目的に、情報公開文書において企業等との利害関係の開示を行っています。

使用する研究費は寄付金（研究助成金）です。

外部との経済的な利益関係等によって、研究で必要とされる公正かつ適正な判断が損なわれる、または損なわれるのではないかと第三者から懸念が表明されかねない事態を「利益相反」と言います。

本研究は、研究責任者のグループにより公正に行われます。本研究の利害関係については、現在のところありません。今後生じた場合には、所属機関において利益相反の管理を受けたうえで研究を継続し、本研究の企業等との利害関係について公正性を保ちます。

この研究の結果により特許権等が生じた場合は、その帰属先は研究機関及び研究者等になります。あなたには帰属しません。

10. 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ください。

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ください。

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。

当院における照会先および研究への利用を拒否する場合の連絡先：

担当者の所属・氏名：東北大学大学院医学系研究科小児病態学分野 笹原 洋二

住所：宮城県仙台市青葉区星陵町 1-1

連絡先：022-717-7287

当院の研究責任者：東北大学大学院医学系研究科小児病態学分野 笹原 洋二

研究代表者：東北大学大学院医学系研究科小児病態学分野 笹原 洋二

◆個人情報の開示等に関する手続

本学が保有する個人情報のうち、本人の情報について、開示、訂正及び利用停止を請求することができます。

保有個人情報とは、本学の役員又は職員が職務上作成し、又は取得した個人情報です。

- 1) 診療情報に関する保有個人情報については、東北大学病院事務部医事課が相談窓口となります。詳しくは、下記ホームページ「配布物 患者さまの個人情報に関するお知らせ」をご覧ください。（※手数料が必要です。）

【東北大学病院個人情報保護方針】

<http://www.hosp.tohoku.ac.jp/privacy.html>

- 2) 1)以外の保有する個人情報については、所定の請求用紙に必要事項を記入し情報公開室受付窓口へ提出するか又は郵送願います。詳しくは請求手続きのホームページをご覧ください。（※手数料が必要です。）

【東北大学情報公開室】

<http://www.bureau.tohoku.ac.jp/kokai/disclosure/index.html>

※注意事項

以下に該当する場合には全部若しくは一部についてお応えできないことがあります。

- ①研究対象者等又は第三者の生命、身体、財産その他の権利利益を害するおそれがある場合
- ②研究機関の研究業務の適正な実施に著しい支障を及ぼすおそれがある場合
- ③法令に違反することとなる場合

【当院問い合わせ先】

住 所：〒989-3126 宮城県仙台市青葉区落合四丁目 3 番 17 号

研究機関名：宮城県立こども病院

電 話：022-391-5111

F A X：022-391-5118

担当者氏名：佐藤 篤