情報公開文書 （オプトアウト文書）

「HLA アレル欠失血球と PNH 型血球の検出による骨髄不全症の病態診断研究」へのご協力のお願い

本研究では，過去の診療や研究で取得され，保管されている試料・情報を利用する場合があります。本研究の対象に該当する可能性のある方で，試料・診療情報等を本研究に利用または提供することを希望されない場合は，下記の相談窓口までお申し出ください。お申し出がない場合には，本研究への利用についてご了承いただいたものとして取り扱います。研究への不参加を申し出ても，今後の診療等で不利益を受けることはありません。なお，本研究は，倫理審査委員会の審査を受け，研究責任者の所属機関の長の許可を得て実施しています。

1. 研究の対象

2009 年 4 月～2031 年 3 月に当院で診療を受け，血液検査，骨髄検査または組織の検査を受けられた方
「骨髄不全患者を対象とした HLA クラスⅠアレル欠失血球の検出」研究に参加された方
「骨髄不全患者を対象とした HLA-A アレル欠失血球の検出」研究に参加された方

2. 研究目的

骨髄不全症とは，骨髄における白血球，赤血球，血小板などの血液細胞の産生が障害される疾患の総称です。遺伝性骨髄不全症候群，骨髄異形成症候群や急性白血病などの造血器腫瘍，薬剤や放射線による骨髄傷害など，様々な原因によって生じます。

再生不良性貧血は，本来異物を排除する免疫細胞が造血幹・前駆細胞を傷害することにより発症する免疫性の骨髄不全症です。再生不良性貧血では，ヒト白血球抗原（HLA）アレルの細胞表面発現を欠失した血球（HLA アレル欠失血球）や，発作性夜間血色素尿症（PNH）型血球がしばしば出現します。一方，これらの血球は非免疫性骨髄不全症ではほとんど検出されないため，その有無は骨髄不全症の鑑別診断における参考所見となります。

本研究では，新たに開発したフローサイトメトリーパネルによる HLA アレル欠失血球・PNH 型血球の解析と遺伝子解析を組み合わせ，免疫性再生不良性貧血の診断精度を確認するとともに，潜在する非免疫性病態や，治療反応性・長期予後に関連する遺伝的背景を明らかにすることを目的としています。

3. 研究方法

過去の診療・研究で採取され，保存されている血液，骨髄，組織等を用いて，フローサイトメトリーにより HLA アレル欠失血球と PNH 型血球の有無を解析します。また，これらの試料から抽出した DNA を用いて，HLA 遺伝子や PIGA 遺伝子の塩基配列・コピー数変化の解析，骨髄不全症関連遺伝子パネル解析，全エクソーム解析，全ゲノム解析などを行います。ただし，全ゲノム解析は健常者を含むコントロール群には行いません。これらの解析結果と，診断名，検査データ，治療への反応性，クローン進展，生命予後などの臨床情報との関連を検討します。また，原則として年 1 回，研究期間終了まで予後調査を行います。本情報公開文書に基づいて既存試料・情報を利用する方については，本研究のために新たな採血，骨髄穿刺，生検，口腔粘膜の採取を行うことはありません。

4. 研究期間

承認日 2023年3月14日 ～ 2031年3月31日

5. 解析結果の開示

フローサイトメトリーによって解析した HLA アレル欠失血球や PNH 型血球の有無は，担当医を介して試料提供者本人または代諾者に開示します。一方，本研究で実施する遺伝子解析は研究目的の解析であり，診断目的の臨床検査ではありません。そのため，原則として個別の遺伝子解析結果

は開示しません。ただし，遺伝性骨髄不全症候群に関連することが明らかな既知の遺伝子変異が検出されるなど，医学上開示することが有益であると判断される結果が得られた場合には，担当医から結果の説明を受けるかどうかをお問い合わせすることがあります。結果を開示する場合も，原則として試料提供者本人にのみ行い，血縁者への開示については試料提供者本人の意向を確認します。

6. 遺伝カウンセリング

金沢大学附属病院では，研究参加者やそのご家族が，病気や遺伝子解析研究について不安に思うことや相談したいことがある場合に備えて，遺伝カウンセリング体制を整えています。相談をご希望の場合は，担当医師または研究担当者へお申し出ください。

7. 研究に用いる試料・情報の種類

試料：過去の診療・研究で採取され，保存されている血液，骨髄，組織
情報：年齢，性別，診断名，病歴，治療歴・治療効果，血液・骨髄検査所見，染色体検査，フローサイトメトリー，画像所見，HLA遺伝子型，予後

8. 外部への試料・情報の提供・公表

遺伝子配列解析のため，DNAと研究用の番号を東京薬科大学へ提供します。氏名や診療IDなど，直接個人を特定できる情報は提供しません。また，遺伝子解析結果は，個人を特定できないよう加工したうえで公的データベース（NBDC）に登録する予定です。多くの方の遺伝情報をまとめた結果は一般公開される場合がありますが，個別の遺伝情報は一般公開されず，公的データベースの審査を経て承認された国内外の研究者（民間企業を含む）が利用する可能性があります。研究用の番号と個人を特定できる情報を対応させる表は，各研究機関で適切に管理します。

9. 予想される利益と不利益

本研究に参加することによる直接的な利益が必ず得られるとは限りませんが，HLAアレル欠失血球やPNH型血球の解析結果が，より適切な診断につながる可能性があります。本情報公開文書に基づいて既存試料・情報を利用する方については，本研究のために新たな採血や骨髄穿刺，生検等を行わないため，試料採取に伴う新たな身体的負担はありません。一方，遺伝情報や診療情報が漏えいした場合には，プライバシーの侵害等の不利益が生じる可能性があります。そのため，個人を特定できる情報を研究用の番号に置き換え，適切な安全管理措置を講じます。

10. プライバシーの保護

本研究で利用する試料・診療情報等は，個人を直接特定できる情報を取り除き，研究用の番号を付して管理します。研究用の番号と個人を特定できる情報を対応させる表は，各研究機関の責任者等が適切に管理し，外部には提供しません。試料・情報は研究計画書に定めた方法で厳重に保管し，漏えい・盗難・紛失等の防止に努めます。

研究成果は，学会や学術雑誌等で公表することがありますが，個人が特定される情報を公表することはありません。

11. 研究組織

研究代表者　材木 義隆（金沢大学附属病院先端医療開発センター　特任助教）

(1) 金沢大学における研究責任者及び研究分担者

研究責任者　材木 義隆（附属病院先端医療開発センター　特任助教）
研究分担者　中尾 眞二（医薬保健研究域医学系血液内科学　協力研究員）
研究分担者　宮本 敏浩（医薬保健研究域医学系血液内科学　教授）
研究分担者　山﨑 宏人（附属病院医療安全管理部　特任教授）
研究分担者　高松 博幸（融合研究域融合科学系　教授）

研究分担者 細川 晃平(附属病院血液内科学 准教授)
研究分担者 丸山 裕之(附属病院血液内科学 助教)
研究分担者 井美 達也(医薬保健研究域医学系血液内科学 講師)
研究分担者 水牧 裕希(医薬保健研究域医学系血液内科学 助教)
研究分担者 川島 隼人(附属病院血液内科 医員)

(2)共同研究機関と研究責任者

東京薬科大学 (役割:遺伝子配列解析)
生命科学部 生命医科学科 ゲノム情報医科学研究室 教授 細道 一善
広島大学 原爆放射線医科学研究所 (役割:症例登録、試料・情報の取得)
血液・腫瘍内科研究分野 教授 一戸 辰夫
大阪公立大学 大学院医学研究科 (役割:症例登録、試料・情報の取得)
血液腫瘍制御学 教授 中前 博久
磐田市総合病院 (役割:症例登録、試料・情報の取得)
皮膚科 医師 石川優人
県立広島病院(役割:症例登録、試料・情報の取得)
リウマチ科 副院長、リウマチ科部長 前田 裕行
北海道大学(役割:症例登録、試料・情報の取得)
血液内科学 講師 加畑 馨
がん・感染症センター都立駒込病院
血液内科 部長 土岐 典子
国家公務員共済組合連合会 立川病院(役割:症例登録、試料・情報の取得)
血液内科 部長 外山 高朗
富山県立中央病院(役割:症例登録、試料・情報の取得)
血液内科 部長 近藤 恭夫
社会医療法人財団董仙会恵寿総合病院(役割:症例登録、試料・情報の取得)
内科 副病院長、内科科長 山崎 雅英
石川県立中央病院(役割:症例登録、試料・情報の取得)
血液内科 診療部長・科長 小谷 岳春
金沢医科大学(役割:症例登録、試料・情報の取得)
血液免疫内科学 教授 正木 康史
金沢医療センター(役割:症例登録、試料・情報の取得)
血液内科 部長 大畑 欣也
浅ノ川総合病院(役割:症例登録、試料・情報の取得)
血液内科 医師 中尾 眞二
小松市民病院(役割:症例登録、試料・情報の取得)
血液内科 担当部長 青木 剛
JA 愛知厚生連 海南病院(役割:症例登録、試料・情報の取得)
血液内科 部長 浅尾 優
小牧市民病院(役割:症例登録、試料・情報の取得)
血液内科 部長 綿本 浩一
京都第一赤十字病院(役割:症例登録、試料・情報の取得)
血液内科 部長 内山 人二
中国中央病院(役割:症例登録、試料・情報の取得)
血液内科 部長 増成 太郎
佐世保市総合医療センター(役割:症例登録、試料・情報の取得)
血液内科 医長 古本 嵩文
調布東山病院 (役割 : 症例登録、試料 ・ 情報の取得)
血液内科 副院長 兼 診療部長 中村 ゆかり

本研究の進行に伴い，共同研究機関と研究分担者が追加されることがあります。

12. 本研究に係る資金ならびに利益相反

この研究は，研究代表者と本学の研究分担者が所属する研究分野の基盤研究経費，科学研究費補助金，奨学寄附金などを用いて実施します。研究担当者は，金沢大学または各研究機関の規定に基づき利益相反に関する申告を行い，必要な審査を受けています。本研究の計画・実施・報告において，研究結果やその解釈に影響を及ぼすような利益相反はありません。

13. 研究への不参加の自由

試料・情報が本研究に利用されることを希望されない場合は，2031年3月31日までに下記の問い合わせ先へお申し出ください。研究への利用を拒否しても，今後の診療等で不利益を受けることはありません。ただし，既に解析が終了して研究成果が学会や学術雑誌等で公表された場合や，遺伝子解析結果が公的データベースに登録された後などは，試料・情報や解析結果を完全に削除できないことがあります。

14. 研究に関する窓口

この研究に関して，ご質問や相談等がある場合，または試料・情報の研究利用を希望されない場合は，下記担当者までご連絡ください。

医療機関の名称:金沢医科大学病院
医療機関の研究責任者の氏名・職名： 正木康史・血液リウマチ膠原病科教授
あなたの担当の医師:
連絡先:金沢医科大学血液リウマチ膠原病科
所在地:〒920-0293 石川県河北郡内灘町大学1−1
夜間・休日の緊急連絡先:076-286-3511，内線23532