

## ゲノム研究に関する情報公開（一般向け）

### <研究課題名>

血栓・止血異常症の遺伝子診断および病態解析

### <研究期間>

実施承認日～2028年3月31日

### <研究の目的・意義>

血栓止血に関わる諸因子の遺伝子バリエーションの解析と血液凝固学的検査結果を併せて評価することにより、出血性・血栓性素因の原因とその発症メカニズムを解明し、合理的な予防法と治療法を確立することを目的としています。

### <研究組織>

本研究は当院を主たる研究機関とし、以下の共同研究機関(氏名は担当責任者)と共に実施いたします。

北海道大学大学院保健科学院・准教授・田村彰吾

兵庫医科大学 呼吸器・血液内科 助教 澤田暁宏

産業医科大学 小児科 診療助教 白山理恵

国立研究開発法人 国立長寿医療研究センター 血液内科部 部長 勝見章

### <研究の対象>

本研究の対象者は実施承認日～2027年8月31日の間に名古屋大学医学部附属病院、および<研究組織>に記載の機関を受診し、血栓・止血異常症の診断が確定した、または疑われる患者さん、および患者さんとの血縁関係から血栓・止血異常症の患者あるいは保因者であることが疑われる方で、研究参加に対して、文書による同意をされた方です。

### <研究方法>

研究の対象に該当し、検査を希望した方から採血し、DNAと凝固因子タンパクを取り出します。それを使用して、血液凝固学的検査と遺伝子解析を実施します。

遺伝子解析に関しては、凝固学的検査で異常のあった遺伝子に原因がなかった場合は、疾患に関連すると考えられる遺伝子や全エクソンを網羅的に解析する場合があります。研究は名古屋大学医学部附属病院、名古屋大学医学部医学科(鶴舞キャンパス)、名古屋大学医学部保健学科(大幸キャンパス)、北海道大学大学院保健科学院にて行われます。

### <予測される利益・不利益について>

この研究に参加して、得られるメリットは対象となる疾患により異なりますが、

血友病の場合は、遺伝子検査の結果により保因者診断が可能です。また、先天性の血栓性素因の同定では、遺伝性血栓性素因をもつ人に発症した特発性血栓症（指定難病 327）の医療助成の申請を行う際に、その結果を記載することが可能です。

血液の採取に当たっては日常診療の採血と同時に実施することにより、新たな身体的侵襲を避けるようにしています。採血量に関しても、健康上問題のない採取量に設定しています。

#### <本研究の実施について>

この研究は名古屋大学生命倫理審査委員会の承認を受けた上で行われます。

血液検査後に考えが変わり、参加を取りやめたい場合は、下記連絡先までご連絡・ご相談ください。

しかしながら解析終了後または学会・論文での発表後には、データを削除できないことがあります。

#### 連絡先：

名古屋大学医学部附属病院輸血部

研究責任者名 松下正

住所 名古屋市昭和区鶴舞町65

電話 052-744-2652

FAX 052-744-2610

#### 苦情の受付先：

名古屋大学医学部経営企画課

電話 052-744-2479

#### <個人情報の保護について>

研究に用いるカルテ情報は全て匿名化して誰の情報かわからないような形にしてから解析を行います。したがって患者さんの個人情報に他に漏れる心配はありません。匿名化されたデータやその他の解析資料等は、研究終了後10年間を経過した後、破棄いたします。将来の研究のために使用可能という、患者さんの意思が確認されている場合には、引き続き検体を保存させていただきます。

#### <費用について>

この研究に関して、患者さんへ追加でご負担いただく費用はありませんが、謝礼もございません。