

研究課題：Leukemia Risk in Shwachman Diamond Syndrome
(Schwachman-Diamond 症候群における白血病発症に関する研究：国際共同研究)

1. 研究の目的

Shwachman-Diamond (シュバッハマン・ダイヤモンド) 症候群(SDS) は、骨髄不全と骨髄異形成症候群(MDS) および急性骨髄性白血病(AML) を発症する素因を特徴とする稀な遺伝性疾患です。造血幹細胞移植(HSCT) は根治的治療ですが、MDS/AML を発症した患者の予後は、治療関連毒性および再発率が高く治療抵抗性であることが多いことから依然として不良です。至適な移植時期、方法については未だ確立されていません。本研究は、SDS における MDS/AML の発症率およびその転帰を調査し、発症に先立つ徴候をとらえるマーカーを同定することを目的とした後方視的観察研究です。これにより、SDS のフォローアップの方法や移植時期について最適化され、患者様の予後改善が期待できます。多数例のデータが必要ですが、SDS は希少疾患であるため、ボストン小児病院を中心に、各国の SDS 研究者による国際共同研究となっています。

2. 研究の方法

対象となる患者様の診療録（カルテ）から次の情報を調査し、ボストン小児病院のデータセンターに提供します。

- ・体細胞変異、細胞遺伝学的異常、異形成、血球数の変化、骨髄細胞密度の変化

ただ複数の参加施設によって研究データベースに登録される可能性があるため、守秘義務を守りながら、データベースに複数回入力されないようにするために、本研究ではオネスト・ブローカーを利用します。

オネスト・ブローカー はボストン小児病院の責任により必要なデータにアクセスでき、参加者を相互参照し、データが入力された患者様を特定しますが、どの参加機関の研究チームにも属さない中立的な第三者として役割を果たす個人の事を言います。米国では比較的用いられることが多い仕組みです。

3. 研究期間

倫理委員会で承認を得られた日 から 2029 年 1 月まで。

4. 研究に用いる資料・情報の種類

カルテの記載から、検査に関する事柄（画像、検査所見、治療方法）を調べ電子的配信で提供します。

各患者様に識別番号を割り付けて匿名化を行い、情報等の取扱いにはこの識別番号を用います。患者様とこの番号を結び付ける対応表は、当院内で厳重に保管しますので、プライバシーは守られます。

5. 外部への資料・情報の提供、研究成果の公表

この研究で得られた結果は、医学雑誌などに公表されることがありますが、患者様の名前など個人情報は一切分からないようにしますので、プライバシーは守られます。また、この研究で得られたデータが本研究の目的以外に使用されることはありません。

6. 研究組織

研究代表者：Akiko Shimamura MD PhD ボストン小児病院

研究分担者：静岡県立こども病院血液腫瘍科 渡邊健一郎

研究機関：地方独立行政法人埼玉県立病院機構 埼玉県立小児医療センター

当院研究責任者：血液・腫瘍科 科長 康 勝好

研究分担者：血液・腫瘍科 副部長 荒川 ゆうき

血液・腫瘍科 医長 大嶋 宏一

血液・腫瘍科 医長 福岡 講平

血液・腫瘍科 医長 森 麻希子

血液・腫瘍科 医長 三谷 友一

血液・腫瘍科 医長 本田 護

共同研究機関：北海道大学病院、弘前大学医学部附属病院、新潟大学医歯学総合病院、山形大学医学部附属病院、千葉県立こども病院、東京医科歯科大学病院、横浜市立大学附属病院、聖マリアンナ医科大学病院、豊橋市民病院、名古屋大学医学部附属病院、北野病院、日本赤十字社和歌山医療センター、兵庫県立こども病院、鳥取大学医学部附属病院、九州大学病院

7. お問い合わせ先・研究への参加を希望しない場合の連絡先

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下さい。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下さい。

また、資料・情報が当該研究に用いられることについて患者様もしくは患者様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、2024 年 12 月 31 日 までに下記の連絡先へお申出ください。その場合でも患者様に不利益が生じることはありません。

地方独立行政法人埼玉県立病院機構
埼玉県立小児医療センター
医事担当（代表 048-601-2200）