

## 研究課題：先天性血小板減少症の遺伝子解析およびレジストリ構築研究

### 1. 研究の目的

専門機関である国立成育医療研究センターに、先天性血小板減少・異常症の診断に関わる患者さんの詳しい臨床情報を継続的に収集し、遺伝子検査と統合した診断体制を整備することで、日本の先天性血小板減少・異常症の患者さんが適切な診断と治療を受けられる診療体制の確立を図る。

### 2. 研究の方法

研究参加に同意された方について、カルテ上の臨床情報や血液検査結果を、臨床情報登録用紙に記入し、国立成育医療研究センターの研究事務局に送ります。また、遺伝子解析のために 2 ml ほどの採血を通常の採血に加えて実施させて頂き、血液検体を検査機関である国立成育医療研究センター研究所高度先進医療研究室およびかずさ DNA 研究所に送付します。

### 3. 研究期間

倫理委員会で承認された後～2023 年 3 月 31 日までの 5 年間。  
症例追跡は登録後 2 年間。

### 4. 研究に用いる資料・情報の種類

診療録を基に、臨床情報を用いる。

### 5. 外部への資料・情報の提供、研究成果の公表

臨床情報、血液検査結果、遺伝子検査のための血液検体を送付する際には、匿名化处理をしますので個人識別情報が取り扱われることはありません。

研究の成果は学会や論文で発表する予定です。

### 6. 研究組織

研究責任者：国立成育医療研究センター 教育研修センター 石黒 精

### 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、2023年3月31日まで下記の連絡先へお申出ください。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。

埼玉県立小児医療センター

医事担当（代表 048-601-2200）