

# 移植関連血栓性微小血管障害における補体関連遺伝子の変異解析 についての研究

## 1. 研究の対象

近畿大学医学部小児科で施行されている臨床研究、「補体制御因子関連遺伝子異常の造血幹細胞移植後の合併症、特に微小血管障害発症に及ぼす影響についての研究」に参加されている方

## 2. 研究目的・方法

本研究は血栓性微小血管障害や補体活性に関連する血漿中膜複合体測定に加えて遺伝子変異や一塩基多型を解析することで、造血幹細胞移植療法の致命的な合併症である移植関連血栓性微小血管障害（TA-TMA）のリスクを同定し、TA-TMA 発症回避や早期治療介入により治療成績向上を目的としています。なお、本研究は血液腫瘍分野において新知見を得ることを目的とします。学術研究活動として実施されるものです。なお、本研究は、当科で行われております臨床研究、「補体制御因子関連遺伝子異常の造血幹細胞移植後の合併症、特に微小血管障害発症に及ぼす影響についての研究」の内容に、解析項目を増やしてさらに詳細に解析を行う研究です。解析する項目は、血液検体を用いて血漿 C5b-9 複合体（膜侵襲複合体）および血栓性微小血管障害の病因として報告された 17 個の遺伝子（CFH, CFHR1, CFHR3, CFHR4, CFHR5, CD55, CD59, CD46, CFI, CFB, CFP, C5, ADAMTS13, CFD, C3, G4BPA, THBD）を TA-TMA 疾患パネルを用いて次世代シーケンサーで変異の同定を行います。よって、「補体制御因子関連遺伝子異常の造血幹細胞移植後の合併症、特に微小血管障害発症に及ぼす影響についての研究」に登録・提供いただきました臨床情報・試料も本研究に移行させていただきます。

## 3. 研究に用いる試料・情報の種類

研究に用いる試料は、診療経過で採取された血液・骨髄血の余剰検体あるいは余剰検体がない場合は、口腔粘膜スワブあるいは末梢血です。診療情報はカルテより情報収集します。収集致します診療情報としましては、患者基本情報（生年月、性別、診断名）、TA-TMA 発症時の血液検査データ（血算、生化学、補体値、ADAMTS13 活性、病原大腸菌培養・抗原検査、凝固・線溶）、造血幹細胞移植関連情報（前処置法、GVHD 予防方法、GVHD 発症の有無・程度、GVHD 治療薬、感染症の有無、TA-TMA に対する治療薬）です。

## 4. 外部への試料・情報の提供

共同研究機関に試料として、血液・骨髄血・口腔粘膜スワブまたはそれらの試料より抽出された DNA を提供します。また、造血幹細胞移植に関する診療情報は宮崎大学医学部に提

供します。試料および診療情報については、研究施設で決めた個人が特定できる個人情報  
を含まない識別番号を付して提供され、識別番号と個人情報の対応表は施設の個人情報管  
理者が厳重に保管・管理します。

## 5. 研究組織

宮崎大学医学部発達泌尿生殖医学講座小児科学分野教授	盛武 浩
かずさ DNA 研究所副所長	小原 収
国立病院機構九州がんセンター小児科部長	中山秀樹
鹿児島大学病院小児科准教授	岡本康裕
横浜市立大学附属病院小児科助教	竹内正宣
近畿大学医学部小児科准教授	坂田尚己

## 6. 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、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。

照会先および研究への利用を拒否する場合の連絡先：

坂田 尚己 近畿大学医学部附属病院小児科

住所：〒589-8511 大阪府大阪狭山市大野東 377-2

電話：072-366-0221（代表）

研究責任者：

近畿大学医学部附属病院小児科 坂田 尚己

研究代表者：

宮崎大学医学部附属病院小児科 教授 盛武 浩