

「再生不良性貧血、骨髄異形成症候群における造血抑制機序の解明」  
(承認番号：2021-43-0916) にご協力いただいた方へ

研究代表者：東京大学医科学研究所/  
東京大学大学院新領域創成科学研究科  
合山 進

平素は「再生不良性貧血、骨髄異形成症候群における造血抑制機序の解明」の研究にご協力をいただきまして誠にありがとうございます。本研究では再生不良性貧血、骨髄異形成症候群の病態をより正確に理解し、発症予防法やより良い治療法を開発することを目指して、下記の患者様の試料・情報を用いた研究を行っています。

この度、新たに複数の共同研究機関のご協力をいただけることとなり、研究における解析内容について変更がありましたため、お知らせいたします。共同研究機関として東京大学医学部附属病院アレルギーリウマチ内科、および解析委託先として東京理科大学発ベンチャー企業であるイムノジェネティクス社（IGT社）のご協力により、再生不良性貧血や骨髄異形成症候群において関連することが知られているT細胞の受容体やRNA発現を解析することで、疾患の原因についてより詳細な解析を行うことが可能となりました。これに伴い、研究期間を延長いたします。なおこの変更に伴う患者様やこれまでご協力いただいた共同研究機関への新たなご負担は発生しません。

この研究へのご質問がある方や、研究に引き続き試料・情報が使われることを望まない方は、下記のお問合せ先にお申し出ください。その場合でも、不利益が生じることはありませんのでご安心ください。

**【研究の対象となる方と用いる試料・情報】**

2000年4月から2025年3月の間に、共同研究機関にて、再生不良性貧血もしくは骨髄異形成症候群、大顆粒リンパ球性白血病、赤芽球癆と診断され、本研究にご同意いただき、血液及び骨髄液をご提供いただいた方

試料：検査のために採取した血液と骨髄液で使用しなかった残余

情報：初診から最後の診察までの診療情報（年齢、性別、診断日、検査所見、治療、転帰など）

**【研究期間等】**

研究期間：2021年9月16日～ 2026年9月15日

試料・情報の提供・利用開始日：2021年9月16日

## 【研究実施体制】

本研究全体の代表機関 東京大学医科学研究所／

東京大学大学院新領域創成科学研究科 合山 進

本研究の分担機関

国立成育医療研究センター 小児がんセンター 移植・細胞治療科 加藤 元博

東京大学医学部附属病院 小児科 加藤 元博

京都大学医学部附属病院 小児科 滝田 順子

横浜市立大学附属病院 小児科 辻本 信一

NTT東日本関東病院 血液内科 臼杵 憲祐

京都大学大学院医学研究科 腫瘍生物学 小川 誠司

金沢大学血液内科 細川 晃平

神鋼記念病院 常峰 紘子

東京都立墨東病院 小林 真之

信州大学血液内科 石田 文宏

東京大学薬学部分子腫瘍薬学社会連携講座 榎本 豊

帝京大学医学部附属病院 田代晴子

筑波大学附属病院 小原 直

東京慈恵会医科大学附属病院 血液内科 矢野 真吾

東京大学医学部附属病院 アレルギー・リウマチ内科 藤尾 圭志

東京大学医科学研究所 造血病態制御学分野 南谷 泰仁

＊共同研究機関は追加される可能性があります。

## 【研究の目的と方法】

再生不良性貧血では、体を防御するはずの免疫細胞が何らかの理由により自らの造血細胞を攻撃し、血球減少を引き起こすと考えられています。また、近年の研究により、再生不良性貧血、骨髓異形成症候群、大顆粒リンパ球性白血病、赤芽球癆では特定の遺伝子変異が繰り返し見出されることが明らかになりました。私たちはマウスモデルを用いた最近の研究で、ある特定の免疫細胞が他の細胞を異常に活性化させ、正常造血を抑制することを突き止めました。同様の現象が患者様でも起きているとすれば、異常な免疫反応を標的とする新たな治療法や、遺伝子変異に準じた治療法の開発につながる可能性があります。本研究では、対象の患者様の血液、骨髓液を用いて、東京大学医科学研究所及び東京大学薬学部分子腫瘍薬学で免疫細胞やサイトカインと呼ばれる免疫物質を解析し、再生不良性貧血、骨髓異形成症候群、大顆粒リンパ球性白血病、赤芽球癆で造血が抑制されるメカニズムの解明を目指します。また、血液と骨髓液の一部を東京大学医学部附属病院アレルギー・リウマチ内科またはイムノジェネティクス社(IGT社)に送付し、T細胞受容体やRNAシーケンス解析に用い、免疫学的解析を行います。また、

京都大学大学院医学研究科にて細胞から回収したDNAの変異解析を行い、遺伝子変異が再生不良性貧血、骨髓異形成症候群、大顆粒リンパ球性白血病、赤芽球癆を引き起こす理由を探索します。

※T細胞受容体とRNAシーケンス解析を用いた免疫学的解析が加わりました

### 【個人情報の取扱い】

試料・情報には患者様を直ちに特定できる情報はつけず、研究用IDをつけて管理し、東京大学医科学研究所、京都大学大学院及び解析機関に提供させていただきます。研究用IDと患者様を特定できる情報を記載した対応表は、当院の個人情報保護管理者が厳重に管理します。

### 【お問い合わせ先】

本研究に関するご質問・ご相談、または、試料・情報が本研究のために提供及び利用されることを希望されない場合には下記までご連絡下さい。

ご希望があれば、他の研究対象者の方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出来ますのでお申出下さい。

#### <連絡先>

当院研究責任者：信州大学医学部保健学科病因・病態検査学 教授 石田文宏  
電話番号：0263-35-4600

研究代表者：東京大学医科学研究所 連携教授／  
東京大学大学院新領域創成科学研究科 教授 合山 進  
電話番号： 03-5449-5759