研究課題名	本邦における先天性好中球減少症の疫学調査およびゲノム解析を目的とした多施設共同研究
研究期間	実施許可日（2025 年8月 27 日）　～　2032 年　3 月　31 日
研究の対象	先天性好中球減少症に罹患されている方のうち、2025 年 3 月までに検査・診療を受け、本学および共同研究機関において情報や検体が保存されている対象の方。
研究の目的・方法	研究目的：本研究では先天性好中球減少症患者さんの QOL の向上を目的とし、調査票を用いて臨床情報の収集を行い、本邦における先天性好中球減少症の臨床像、治療法、予後などに関する新たなエビデンスの蓄積を目指します。また、末梢血と骨髄検体を用いて白血病や骨髄異形成症候群への進展に関与する遺伝子について研究する（末梢血・骨髄体細胞変異解析と呼びます、注 1）ことで、病態の解明と治療法の確立と開発を目指します。また責任遺伝子が同定されていない患者さんにおいては、全ゲノム解析（注 2）による責任遺伝子の同定を目指します。 注1:末梢血・骨髄体細胞変異解析とは 末梢血や骨髄の細胞で起こる遺伝子変異のことをいいます。一部の遺伝子に異常が起こることにより、白血病/骨髄異形成症候群へ進展することが知られています。 注2:全ゲノム解析について 通常の遺伝子解析で異常が判明しない場合、全ゲノム解析を行うことで遺伝子異常が判明することがあります。本研究では、次世代シーケンサーを用いて全ゲノムの解析を行います。全ゲノム解析とは、提供していただいた試料を用いてゲノム全体の塩基配列を調べることです。超高速に塩基配列情報を得ることができる次世代シーケンサーと呼ばれる装置を用いることで、一度にほぼすべてのゲノムの塩基配列を調べることが可能になりました。これにより、ゲノム全体から病気の原因となる遺伝子を探っていきます。 研究の方法：各共同研究機関で先天性好中球減少症を持つ患者さんの主治医に対し、臨床情報収集のための調査票（excel/word ファイル又は紙）を送ります。臨床情報の収集は各患者の主治医がカルテからデータを収集します。このデータを研究担当者が収集・解析します。過去の血液検査や骨髄検査のときに余剰分が保存されている場合はその検体を用いて末梢血・骨髄体細胞変異解析や全ゲノム解析をさせて頂きます。あなたから頂いた試料や情報は、各施設から広島大学に

	送付します。末梢血・骨髄試料は広島大学で DNA 抽出を行った後、国立がん研究センターもしくは京都大学に送付され、骨髄体細胞（骨髄の細胞に起こる遺伝子変異）変異解析を行います。また病気の原因となる責任遺伝子が判明していない場合は広島大学で全ゲノム解析を行います。さらに先天性好中球減少症の国際レジストリ（事務局：ボストン小児病院）ともデータを共有します。
研究に用いる試料・情報の種類	情報：血液検査、免疫学的検査、骨髄検査所見、同定されている責任遺伝子、既往歴、現病歴、画像所見、悪性転化の有無、治療の詳細、骨髄移植の有無とその詳細、合併症、予後 試料：保存されている末梢血・骨髄検体 試料・情報の管理責任者： 北海道大学病院　病院長
外部への試料・情報の提供	臨床情報は調査票（Excel/word file）に記入され、E メールによって広島大学の研究者に提供されます。末梢血・骨髄試料は担当医より広島大学へ送付され、広島大学で DNA 抽出を行ったのちに、国立がん研究センターもしくは京都大学に送付され、骨髄体細胞（骨髄の細胞に起こる遺伝子変異）変異解析を行います。また病気の原因となる責任遺伝子が判明していない場合は広島大学で全ゲノム解析を行います。また臨床情報および遺伝子解析結果は、先天性好中球減少症の国際レジストリ（事務局：ボストン小児病院）と共有します。これらの臨床情報や試料は、すべて誰にものかわからないよう個人情報を加工したあなたの試料や情報を提供します。海外への情報提供において、適切かつ合理的な方法により得られた当該外国における個人情報の保護に関する制度に関する情報については、個人情報保護委員会のＨＰ （https://www.ppc.go.jp/personalinfo/legal/kaiseihogohou/#gaikoku）にて参照することが出来ます。 また、将来、本研究に関連した解析研究に使用させていただきたいと思います。その際は個人を特定できない形で改めて、倫理審査委員会で承認後、研究機関の長の許可を得てから使用します。将来の研究に使用した場合は、その研究に関する情報を現在ご覧いただいている HP（人を対象とする生命科学・医学系研究に関する情報公開） https://www.huhp.hokudai.ac.jp/date/rinsho-johokokai/approval/）にて開示し、データ使用の拒否権を行使できるようにします。
利用または提供を開始する予定日	2025 年８月 27 日
個人情報の保護	得られた試料・情報から氏名・生年月日・住所等の特定の個人を識別できる記述を削除し、代わりに新しく研究用の番号を付けて取り扱います。個人と連結させ

	るための対応表は、各機関の研究責任者もしくは個人情報管理者が厳重に管理します。
研究組織	研究責任者 　北海道大学病院　小児科　助教　平林 真介 　研究機関の長：南須原　康行 研究代表者 　広島大学大学院医系科学研究科 小児科学　教授　岡田　賢 共同研究機関 　別紙参照
研究への利用を辞退する場合の連絡先・お問合せ先	研究に試料・情報が用いられることについて、研究の対象となる方もしくはその代諾者の方にご了承いただけない場合は、研究対象としませんので下記の連絡先までお申し出ください。なお、お申し出による不利益が生じることはありません。ただし、すでにこの研究の結果が論文などで公表されている場合には、提供していただいた情報や試料に基づくデータを結果から取り除くことが出来ない場合があります。なお公表される結果には、特定の個人が識別できる情報は含まれません。 また、本研究に関するご質問等あれば下記連絡先までお問い合わせください。ご希望があれば、他の研究対象者の個人情報等の保護や研究の独創性確保に支障がない範囲内で、研究計画書および関連書類を閲覧することができますので、お申し出ください。 北海道大学病院 小児科 担当者：平林　真介 〒060-8648　北海道札幌市北区北 14 条西 5 丁目 電話番号：011-716-1161（代表番号）

別紙）共同研究機関

機関名	研究責任者 （所属・職名・氏名）
ボストン小児病院	小児科・教授 Akiko Shimamura
国立がん研究センター	研究所がん進展研究分野 分野長 吉田 健一
国立大学法人　京都大学	腫瘍生物学講座・教授 小川　誠司
和歌山県立医科大学附属病院	小児科・講師 神波信次
千葉大学医学部附属病院	小児科・診療講師 日野　もえ子
奈良県立医科大学	小児科・講師 石原 卓
金沢大学医薬保健研究域 医学系小児科	小児科・教授 和田 泰三
宮崎大学医学部	小児科・助教 西村 豊樹
東北大学病院	小児科・小児腫瘍科・准教授 新妻 秀剛
鹿児島大学病院	地域小児医療創生学講座・特任教授 西川 拓朗
京都大学医学部附属病院	小児科・教授 滝田　順子
北海道大学病院	小児科・助教 平林　真介
筑波大学附属病院	小児科・病院講師 穂坂 翔
国立成育医療研究センター	免疫科・診療部長 河合 利尚
さいたま市立病院	小児科・医長 一色 恭平
札幌医科大学附属病院	小児科学講座・助教 竹林 晃
産業医科大学病院	小児科・助教 多久 佳祐
金沢医科大学	小児科・教授 伊川 泰広
静岡県立こども病院	血液腫瘍科・科長 渡邉　健一郎
熊本大学病院	小児科・助教 興梠 健作
岐阜大学大学院医学系 研究科	小児科学・教授 大西 秀典

京都府立医科大学	小児科・准教授 大曽根　眞也
佐賀大学医学部附属病院	小児科・診療講師 西　眞範
滋賀医科大学医学部 附属病院	小児科・講師 大封　智雄
信州大学医学部附属病院	小児科・講師 齋藤　章治
防衛医科大学校	小児科学講座・教授 今井　耕輔
東京科学大学	発生発達病態学分野・准教授 磯田　健志
千葉県こども病院	血液・腫瘍科・部長 落合　秀匡
名古屋大学大学院医学系 研究科	小児科学・准教授 村松　秀城
埼玉県立小児医療センター	血液・腫瘍科・科長 荒川 ゆうき
愛媛大学医学部附属病院	小児科・助教 森谷　京子
日本赤十字社愛知医療センター名古屋第一病院	小児科・部長 濱　麻人
山梨大学医学部附属病院	小児科・講師 合井　久美子