

# Schwachman-Diamond 症候群の診断、治療のため当院に入院・通院 されている患者さんの診療情報を用いた臨床研究に対する

## ご協力をお願い

研究責任者 所属 血液・腫瘍内科 職名 科長  
氏名 長谷川大一郎

連絡先電話番号 078-945-7300

実務責任者 所属 血液・腫瘍内科 職名 医長  
氏名 神前愛子

連絡先電話番号 078-945-7300

このたび当院では、上記のご病気で入院・通院されていた患者さんの診療情報を用いた下記の研究を実施いたしますので、ご協力をお願いいたします。この研究を実施することによる患者さんへの新たな負担は一切ありません。また患者さんのプライバシー保護については最善を尽くします。本研究への協力を望まれない患者さんは、その旨、血液腫瘍内科・長谷川までご連絡をお願いします。

### 1 対象となる方

血液・腫瘍内科にて Schwachman-Diamond (シュバツハマン・ダイヤモンド) 症候群の診断をうけ、入院、通院中の方

### 2 研究課題名

Schwachman-Diamond 症候群における白血病発症に関する国際共同研究

### 3 研究実施機関

研究代表施設・代表者 ポストン小児病院 Akiko Shimamura  
静岡県立こども病院 渡邊健一郎

### 4 本研究の意義、目的、方法

Schwachman-Diamond (シュバツハマン・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、患者さん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。

## 5 協力をお願いする内容

対象となる患者さんの診療録（カルテ）から、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の情報を調査し、ボストン小児病院のデータセンターに電子的配信にて提供します。

## 6 本研究の実施期間

2024年1月 ～ 2029年1月

## 7 プライバシーの保護について

- 1) 本研究で取り扱う患者さんの個人情報、氏名と患者番号のみです。その他の個人情報（住所、電話番号など）は一切取り扱いません。
- 2) 本研究で取り扱う患者さんの診療情報は、個人情報をすべて削除し、第三者にはどなたのものかわからないデータ（匿名化データ）として使用します。
- 3) 患者さんの個人情報と匿名化データを結びつける情報（連結情報）は、本研究の個人情報管理者が研究終了まで厳重に管理し、研究の実施に必要な場合のみに参照します。また、研究終了時に、または倫理委員会に承認された破棄時点で完全に抹消します。
- 4) なお連結情報は当院内のみで管理し、他の共同研究機関等には一切開示いたしません。

## 8 お問い合わせ

本研究に関する質問や確認のご依頼は、下記へご連絡下さい。

兵庫県立こども病院  
血液・腫瘍内科 科長  
長谷川大一郎  
Tel.078-945-7300

以上