

## 本態性血小板血症の患者の皆様へのお知らせとお願い

研究課題：本態性血小板血症におけるMPL W515L/K遺伝子変異検出法の比較検討

### 【研究の概要】

骨髄増殖性腫瘍の一つである本態性血小板血症は、血液中の血小板数が増加し、血栓症や出血症状などの症状をきたす疾患です。本症は後天的な遺伝子変異によって発症すると考えられており、約60%の患者さんにJAK2遺伝子、25%の患者さんにCALR遺伝子、3~5%の患者さんにMPL遺伝子の変異があることがわかっています。頻度の高いJAK2遺伝子変異についてはすでに検査方法が確立し、日常診療に取り入れられています。MPL遺伝子変異は頻度が低いため、検査方法が確立していません。そこで私たちは、amplification refractory mutation system (ARMS)法、allele-specific polymerase chain reaction (AS-PCR)法、およびmelting curve (MC)法という3つの方法を用いてMPL遺伝子変異の検出を試みることを計画しました。次いで、これらの3法を比較し、検査室で実施可能な、簡便で高感度なMPL遺伝子変異検出法を確立したいと考えています。検査結果はただちに主治医にフィードバックし、日常診療に役立ててもらうことができます。

なお、JAK2遺伝子、CALR遺伝子、MPL遺伝子変異のいずれも後天的な変異ですので、親から遺伝したものではありませんし、兄弟や子供に遺伝するものでもありません。

### 【患者さんをお願いしたいこと】

この研究は、過去にいただいた血液を用いるものですので、この研究によって患者さんの新たな負担となることはありません。従って、研究にあたっては、患者さんに直接のご同意は頂かず、この掲示によるお知らせをもってご同意を頂いたものとして実施いたします。研究内容の主旨をご理解頂き、研究へのご協力を賜りますようお願い申し上げます。

### 【研究内容の開示について】

研究計画書や、研究に関する資料については、他の患者さんの個人情報保護に抵触しない限り閲覧が可能です。

### 【研究結果の発表と、患者さんの個人情報保護について】

研究の結果は、学会や学術雑誌に公表する予定です。患者さんの氏名、生年月日、住所などの個人を特定できる情報、プライバシーにかかわる情報は一切公開しません。また、研究の途中においても、これらの情報が漏れることのないよう細心の注意を払います。

### 【研究の拒否について】

上記条件に該当する患者さんの中で、本研究への協力を拒否される場合は、いつでも参加を取りやめることができます。その際、下記の連絡先までご連絡ください。拒否することで、患者さんに不利益が生じることは一切ありません。

### 【お問い合わせ等の連絡先】

天理よろづ相談所医学研究所 福塚勝弘

住所：〒632-8552 奈良県天理市三島町200 天理よろづ相談所医学研究所

電話番号：0743-63-5611（代表）