

## 研究内容の説明文

|                           |  |
|---------------------------|--|
| 献血者説明用課題名※<br>(括弧内は申請課題名) | 免疫不全等の原因となる TRNT1 遺伝子異常の解析<br>(ヒト B 細胞ハイブリドーマを用いた TRNT1 遺伝子機能解析) |
| 研究期間（西暦）                  | 2021 年 4 月～ 2023 年 3 月   |
| 研究機関名                     | 日本赤十字社血液事業本部中央血液研究所  |
| 研究責任者職氏名                  | 研究開発部 参事 宮崎 孔  |

※理解しやすく、平易な文言を使用した課題名

## 研究の説明

## 1 研究の目的・意義・予測される研究の成果等

この研究の目的は、*TRNT1* という遺伝子の異常で起こる珍しい遺伝性疾患（鉄芽球性貧血、B 細胞性免疫不全、発熱、精神運動発達遅滞症候群）において、*TRNT1* の異常がどのようにして実際の患者さんの症状を起こすのか、メカニズムを明らかにしようとするものです。この病気では免疫を担当するリンパ球のうち特に抗体を作る B 細胞に限った障害が出やすいため、抗体を作るハイブリドーマ細胞を使わせていただきたいと考えています。この研究によって病気のメカニズムが明らかになれば、将来の患者さんの新しい治療につなげることができると考えています。

本研究で使用するハイブリドーマ細胞は、過去に特定の患者さんから検査試薬作製を目的として血液を提供の同意を頂き、北海道ブロック血液センターで作製したものです。本研究では本来の目的とは異なる利用になるため、新たに情報公開いたします。

## 2 使用する血液等の種類・情報の項目

血液等の種類：2015 年 1 月～2020 年 8 月に医療機関を通して血液を日本赤十字社北海道ブロック血液センターに提供して頂き、作製したハイブリドーマ細胞（リンパ球と腫瘍細胞を融合させた細胞）。

血液等の情報：血液提供者の氏名、疾患名、検査結果等の個人情報は特定されないように血液センター内で管理し、共同研究施設へは提供しません。

## 3 献血血液等を使用する共同研究機関及びその研究責任者氏名

旭川医科大学 小児科学講座 教授 東 寛

## 4 研究方法《献血血液等の具体的な使用目的・使用方法含む》

献血血液等のヒト遺伝子解析：□行いません。 行います。

《研究方法》

研究は全て実験室の試験官や培養皿の中で細胞を用いて行われます。頂いたハイブリドーマ細胞の中の *TRNT1* 遺伝子に異常を起こさせて細胞のストレスの程度や死にやすさなどの変化を観察します。

## 5 献血血液等の使用への拒否について

個人を識別できないように匿名化された後、調査結果に基づいてそれらの成果を学会や科学専門誌等に発表します。発表後の同意の撤回は出来ません。また、同意の有無により利益・不利益となることはありません。

6 上記 5 を受け付ける方法

下記の問い合わせ先にご連絡ください。

本研究に関する問い合わせ先

|      |                      |
|------|----------------------|
| 所属   | 日本赤十字社血液事業本部 研究開発部   |
| 担当者  | 宮崎 孔                 |
| 電話   | 03-5534-7510         |
| Mail | t-miyazaki@jrc.or.jp |