

# 研究名：小児血液・腫瘍疾患の発症と治療経過に関する体細胞系列および生殖細胞系列の遺伝子変異の検出

## 1. 研究の目的

血液・腫瘍疾患は、遺伝子に異常が起こることにより発症することが知られており、腫瘍細胞の性質をよく調べて、その細胞にあった治療を選択することで治療成績が向上してきました。さらに、小児血液・腫瘍疾患には、腫瘍細胞に後天的に生じた遺伝子異常（体細胞系列の変異）だけでなく、もともと持っている体全体の細胞の遺伝子情報の背景（生殖細胞系列の変異）の関与もあることが分かってきており、腫瘍細胞と体全体の細胞の両者の遺伝子情報を解析することで、疾患の発症や治療後の経過をより深く理解できるようになりました。

そこで、国立成育医療研究センターおよび共同研究期間で「小児血液・腫瘍疾患と診断された方」を対象として、どのような体細胞系列の変異と生殖細胞系列の変異があるのかを解析し、診断や治療の経過とあわせて検討することを計画しました。

## 2. 研究の方法

- ①研究対象：群馬県立小児医療センターにて平成41年3月31日までに小児血液・腫瘍疾患と診断された方
- ②研究期間：平成31年1月～平成41年3月
- ③研究方法：病気の細胞が含まれている検体と含まれていない検体の両方について解析を行います。それぞれからDNAなどを取り出して、遺伝子の変異がどのようにおき、病態に関与しているかを調べます。

## 3. 研究に用いる試料・情報の種類

情報：病歴（発症時年齢、性別、診断名、既往歴、家族歴、治療経過）、検体から得られたDNA/RNAの構造異常およびタンパク質発現の制御異常、等

試料：診断や治療のために採取された血液・骨髄血・腫瘍標本、等の残余分

## 4. 外部への試料・情報の提供・公表

本研究でのDNA/RNA解析などは、国立成育医療研究センター研究所（責任者：加藤元博）が主体となり、京都大学腫瘍生物学（責任者：小川誠司）、名古屋医療センター高度診断研究部

(責任者: 眞田昌)、国立がん研究センター研究所ゲノム生物学研究分野(責任者: 河野隆志)、HLA 研究所(責任者: 田中秀則)、慶應義塾大学病理診断部(責任者: 大喜多肇)と連携して行います。試料の受け渡しに関して、対象となった方の氏名やご住所は提供されません。

## 5. 研究実施機関

この研究は国立成育医療研究センターに加え、以下の施設と連携して行います。

京都大学腫瘍生物学(責任者: 小川誠司)

名古屋医療センター高度診断研究部(責任者: 眞田昌)

国立がん研究センター研究所ゲノム生物学研究分野(責任者: 河野隆志)

HLA 研究所(責任者: 田中秀則)

慶應義塾大学病理診断部(責任者: 大喜多肇)

## 6. お問い合わせ先

本研究に関するご質問等がありましたら下記の連絡先までお問い合わせ下さい。ご希望があれば、他の研究対象者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することが出来ますのでお申出下さい。

また、試料・情報が当該研究に用いられることについて患者さんもしくは患者さんの代理人の方にご了承いただけない場合には研究対象としませんので、下記の連絡先までお申出ください。その場合でも患者さんに不利益が生じることはありません。

○照会先および研究への利用を拒否する場合の連絡先(当院研究責任者):

群馬県立小児医療センター アレルギー・感染免疫・呼吸器科 山田佳之

住所: 群馬県渋川市北橘町下箱田 779

電話: 0279-52-3551