

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

Ver. 1.0 2017年4月28日作成

Ver. 1.1 2020年3月20日作成

Ver. 1.2 2021年5月13日作成

1. 研究の対象

2000年以降に国立成育医療研究センターならびに研究協力施設にて小児血液・腫瘍疾患と診断された方（国立がん研究センターの患者さんは含まれません）

2. 研究目的・方法

小児血液・腫瘍疾患（白血病やリンパ腫、神経芽腫や脳腫瘍など）の治療成績は、この30-40年の間に大きく改善し、多くの患者さんが病気を克服して長期に生存できるようになりました。ですが、まだ完璧な治療にはいたっていないため、現在の治療でも再発してしまうことがある点や、治癒したものの一部の患者さんでは合併症で生活の質の低下を招きうる点が重要な問題となりつつあります。血液・腫瘍疾患は、細胞の設計図である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、腫瘍の細胞をよく調べて分類を行い、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。また、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。

ですが、まだ小児血液・腫瘍疾患にはまだどのような遺伝子の異常が病気のきっかけになっているのか、もしくは治療後の経過（治療の効果や副作用）にどのように関係するのか、わかっていないものがたくさんあります。そこで、国立成育医療研究センターおよび研究協力施設で「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。この研究の成果で、小児血液・腫瘍疾患の治療の進歩につながることが期待されます。

検査は国立成育医療研究センター、国立がん研究センターを中心とした共同研究機関で行われますが、解析にあたっては匿名化（個人が特定されないように情報について配慮すること）して行います。また、一部のゲノム解析やデータ処理等については、外部機関（株式会社テクナー 等）に委託することがありますが、解析を行う試料やゲノムデータのみを送付し、検体を同定するために必要な最低限の情報以外は提供しません。この研究については、国立成育医療研究センター及び国立がん研究センターの倫理審査委

員会で遂行に倫理的な問題がないことの承認を受けています。また、この研究は国立成育医療研究センター、国立がん研究センターの公的研究費を用いて行われます。

研究実施期間：2015年11月4日～2024年3月31日まで

3. 研究に用いる試料・情報の種類

試料：診療を受けたときに検査のために採取された血液、骨髄等の残余分や、腫瘍標本（手術等で切除されたもの）の残余分

情報：発症時年齢、性別、診断名、既往歴、家族歴、現病歴、治療経過等（名前、生年月日、住所等の情報は含まれません）

4. 外部への試料・情報の提供・公表

外部への試料・情報の提供：各施設において匿名化した上で、上記に記載した試料・情報の授受を行います。匿名化情報の対応表は、国立成育医療研究センター、研究協力施設において各施設の研究責任者が保管・管理します。

公表：医学専門誌・学会において発表します。

5. 研究組織

研究代表者：

国立成育医療研究センター 加藤元博

研究分担者：

国立成育医療研究センター 清河信敬、大木健太郎、大隅朋生、秦健一郎、要匡、義岡孝子、中澤温子

国立がん研究センター 市川仁、河野隆志、高阪真路

名古屋医療センター 眞田昌

東京大学 樋渡光輝、合山進、北村俊雄

京都大学 小川誠司、高田穰

HLA 研究所 田中秀則

埼玉県立小児医療センター 中澤温子

慶應義塾大学 大喜多肇

弘前大学 伊藤悦郎

千葉大学 菱木知郎

研究協力施設（責任者）：

埼玉県立小児医療センター（康勝好）
東京大学（樋渡光輝）
神奈川県立こども医療センター（後藤裕明）
都立小児総合医療センター（湯坐有希）
広島赤十字・原爆病院（浜本和子）
昭和大学藤が丘病院（磯山恵一）
熊本赤十字病院（右田昌宏）
新潟県立がんセンター新潟病院（渡辺輝浩）
山梨大学（犬飼岳史）
慶応義塾大学（嶋田博之）
札幌北楡病院（小林良二）
聖マリアンナ医科大学病院（森鉄也）
鳥取大学医学部病院（上山潤一）
九州大学病院（古賀友紀）
山形大学病院（三井哲夫）
成田赤十字病院（角南勝介）
名古屋医療センター（関水匡大）
横浜市南部病院（田中文子）
旭川医科大学（畠山直樹）
千葉県こども病院（角田治美）
東海大学（小池隆志）
近畿大学（坂田尚己）
東京大学医科学研究所（東條有伸）
弘前大学（伊藤悦朗）
自治医科大学（森本哲）
大分大学（平野直樹）
千葉大学（菱木知郎）
鹿児島大学（岡本康裕）
国立国際医療研究センター（七野浩之）
大阪母子医療センター（澤田明久）
札幌医科大学（山本雅樹）

6. 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すので、下記の連絡先までお申出ください。この場合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、研究責任者：

〒104-0045 東京都中央区築地 5-1-1

国立がん研究センター

研究所臨床ゲノム解析部門

市川仁

電話 03-342-2511

研究代表者：

国立成育医療研究センター

加藤元博