

## 「情報公開文書」

**課題名**：21 trisomy を除く症候群に合併した急性リンパ性白血病の全国調査（臨床的特徴の把握と、生殖細胞系列・体細胞系列遺伝子変異の検出）

### 1. 研究の対象

神奈川県立こども医療センターで加療を受けた 21 trisomy を除く症候群に合併した急性リンパ性白血病の患者さんで以下を満たす方。

- ・ 現在、外来通院をされていない方

### 2. 研究期間

2020 年 5 月（倫理委員会承認後）から 2023 年 12 月まで

### 3. 研究目的

急性リンパ性白血病や非ホジキンリンパ腫をはじめとするリンパ系造血器腫瘍は、小児がんのうち最も頻度の高い腫瘍になります。2016 年の WHO 分類で骨髄性腫瘍については myeloid neoplasms with germline predisposition が定義されましたが、リンパ系造血器腫瘍についてはまだ定義されていません。リンパ系造血器腫瘍の遺伝子変異は古くから知られていましたが、近年のゲノム解析の発達により、生殖細胞系列の遺伝子変異も深く発症に関与していることが知られるようになりました。また、21 trisomy 以外の症候群に合併する急性リンパ性白血病も経験することがありますが、症候群と腫瘍発生の機序や頻度はほとんど分かっていません。このような基礎疾患を持つ悪性腫瘍は、臨床試験には不適格と判断され登録されないことが多い一方で、単一施設で経験する症例数はいずれも限られており、まとまった症例数での臨床的特徴やゲノム解析は国内外ともに乏しいのが現状になります。

本研究は、本邦における 21 trisomy を除く症候群に合併した急性リンパ性白血病の症例を調査し、その臨床的特徴を明らかにするとともに、ゲノム解析により腫瘍発生の機序を解明することを目的とします。

本研究の成果により、1) 小児血液・腫瘍疾患の発症や病型に関与する遺伝子の同定、2) 小児血液・腫瘍疾患の病態のさらなる理解につながる知見、3) ハイリスク患者の予防や早期発見の実現に応用可能な知見、4) 治療の直接標的となる新たな遺伝子の発見、などが期待されます。

### 4. 研究方法

研究参加施設は各施設で倫理審査を受けて研究計画の承認を得たのち、対象となる症例について連結可能匿名化された臨床情報を後方視的に渉猟し、研究事務局に送りま

す。新たに検体を採取することはなく、当センターで保存されている検体がある場合は共同研究施設に送付し、遺伝子解析を行います。

1) 対象：

各共同研究機関において診療録を後方視的に検討し、情報を収集します。収集する情報は以下を収集し、解析を予定している。

【臨床情報】

性別

生年月

既知の症候群の診断名

急性リンパ性白血病の診断日 年月

治療終了日 年月

転帰・最終観察日

最終観察 年月

治療中およびその後の経過

治療プロトコル（準じたものがあれば）

移植の有無（移植ありの場合は移植時病期も）

特に問題となった有害事象や治療薬剤の減量の必要性の有無

※病歴サマリ添付も可

過去の学術発表（学会発表や論文発表など）

備考（腫瘍細胞の種類や遺伝子変異の有無など）

両親の生年月日、あれば特記事項

## 5. 研究に用いる試料・情報の種類

診療情報：病歴、治療歴 等

## 6. 外部への試料・情報の提供

該当あり

保有する個人情報に関しては、本研究のみに用いられます。これらの匿名化を行い、プライバシーを確保し、神奈川県立こども医療センター血液・腫瘍科で管理いたします。研究に該当する臨床情報、検体は、国立成育医療研究センター 社会医学研究部 半谷まゆみ先生に送付します。学会にデータを発表する場合は、個人データは発表されません。

## 7. 研究組織

半谷まゆみ 国立成育医療研究センター社会医学研究部 研究員  
加藤元博 国立成育医療研究センター小児がんセンター移植-細胞治療科・医長  
今村 俊彦 京都府立医科大学小児科・講師  
高木 正稔 東京医科歯科大学小児科・准教授  
田中真己人 藤田医科大学小児科・講師  
真部 淳 北海道大学小児科・教授  
盛武 浩 宮崎大学小児科・教授  
秋山 政晴 東京慈恵会医科大学小児科・講師  
宇佐美郁哉 兵庫県立尼崎総合医療センター小児血液-腫瘍内科・部長  
大園 秀一 久留米大学小児科・講師  
太田 節雄 帝京大学ちば総合医療センター小児科・教授  
岡田 恵子 大阪市立総合医療センター小児血液腫瘍科・副部長  
角田 治美 千葉県こども病院血液-腫瘍科・部長  
川口 浩史 広島大学病院小児科・教授  
慶野 大 神奈川県立こども医療センター血液・腫瘍科・医長  
康 勝好 埼玉県立小児医療センター血液-腫瘍科・部長  
合井久美子 山梨大学小児科・講師  
齊藤 章治 信州大学小児科・助教  
坂口 公祥 浜松医科大学小児科・講師  
坂田 尚己 近畿大学医学部小児科・准教授  
佐藤 篤 宮城県立こども病院血液腫瘍科・科長  
末延 聡一 大分大学小児科・教授  
西 眞範 佐賀大学医学部附属病院小児科・講師  
長谷川大輔 聖路加国際病院小児科・副医長  
日野もえ子 千葉大学医学部附属病院小児科・助教  
平松 英文 京都大学医学部附属病院小児科・講師  
吉野 浩 杏林大学小児科・准教授

## 8. 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：

研究責任者

神奈川県立こども医療センター 血液・腫瘍科 慶野大、後藤裕明

〒232-8555 神奈川県横浜市南区六ツ川 2-138-4

TEL: 045-711-2351

研究代表者：

国立成育医療研究センター 社会医学研究部 半谷 まゆみ

〒157-8535 東京都世田谷区大蔵 2-10-1

Tel: 03-3416-0181