

## 研究課題名「小児がん・血液疾患患者に対するがん素因遺伝子およびがん細胞における 原因遺伝子の網羅的遺伝子解析研究」に関する情報公開

### 1. 研究の対象

1970年1月1日～2021年5月8日に当院で診療を受けられた、小児がんまたは小児血液疾患、およびその血縁者

### 2. 研究目的・方法・研究期間

**目的：**小児がんの発症においては、成人のがんと比較して、遺伝性の、あるいは生殖細胞の突然変異によって生じる胚細胞変異(がん素因)が関与する割合が大きいと言われていています。がん素因を持つ患者を特定することにより、特有の合併症が出ることが予想される場合は治療薬を減量し、治療抵抗性が予想される場合には治療強度を増加する、といったより適切な治療を提供することが可能になります。また、がん素因遺伝子の特定により、特有の他のがんが発症しないか、より早期からのスクリーニング検査を計画することや、遺伝カウンセリングがより適切に行えます。

遺伝子の変化は、患者さん本人のみに起こる異常(体細胞突然変異)と子孫に遺伝する異常(生殖細胞突然変異)の2種類があります。後者の場合は患者さんご本人だけでなく、血縁者(例えば兄弟姉妹や両親、子供)にも遺伝子異常が見つかる可能性があります。したがって、患者さんの血縁者(例えば兄弟姉妹や両親、子供)についても、細胞や核酸を保存し、遺伝子配列検査を行いたいと考えています。これは、どの段階から遺伝子変異が生じたのか、あるいは病気は次世代にどのような影響を及ぼすのか、あるいは、本当にその遺伝子変異が病気と関係するのか、を理解する上で重要なこととなります。

この研究では、がん素因が疑われる患者さん本人およびご家族から採取した試料を収集・保管し、次世代シーケンサーによるすべての遺伝子の解析を行う予定にしています。今までは候補となる数個から数十個の遺伝子を解析するだけで、相当な時間と労力を費やしていましたが、次世代シーケンサーにより、より早くより高い確率で、病気の原因が明らかになる可能性があります。

このような研究によって、患者さんご本人の病気の原因が明らかになり、より適切な情報や治療が提供できます。また、新たに同定された遺伝子の機能とその異常の解析により、新規治療の基盤を構築することで、小児がん・血液疾患患者の救命に貢献することを目指しています。

**方法：**まず、検体の保存が行われますが、同時にあるいは将来的に遺伝子解析及び、遺伝子解析から病気の背景や原因を探索する研究を行います。検体には、血液、頬粘膜ぬぐい液、爪、骨髄液、腫瘍組織等があります。検体は、患者さんまたは代替者から同意を得て保存されている検体を使用します。検体から核酸を抽出し、塩基配列の解析を行います。調べる対象は、基本的には既知の全ての遺伝子から選択されたもの、になりますが、その数は疾患によって数個から数千以上と大きな差が生じる可能性があります。

遺伝子解析は現有の1日に数十個の遺伝子配列情報が得られる検査機器から、次世代の1日に数千の塩基配列情報が得られる機械などが用いられることとなります。なお、候補となる責任遺伝子が明らかになった場合には、機能解析を行わせていただく場合があります。

研究期間:実施承認日～2021年5月8日

### 3. 研究に用いる試料・情報の種類

情報：年齢、性別、生年月日、現病歴、既往歴、家族歴、発達歴、診断名、臨床経過、症状、身体所見、血液検査、画像検査結果 等

試料：血液、骨髄液、皮膚組織、手術で採取した腫瘍組織 等

### 4. 外部への試料・情報の提供

共同研究組織への試料・情報の提供は、特定の関係者以外がアクセスできない状態で行います。対応表は、本学の研究責任者が保管・管理します。

### 5. 研究組織

名古屋大学大学院医学系研究科小児科学 教授 高橋義行

名古屋大学環境医学研究所発生遺伝分野 教授 荻朋男

愛知県心身障害者コロニー中央病院臨床遺伝学臨床第一部部長 水野誠司

### 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：

名古屋大学医学部附属病院小児科 村松 秀城

〒466-8550 愛知県名古屋市昭和区鶴舞町 65

電話：052-744-2294、ファックス：052-744-2309

研究責任者：

名古屋大学大学院医学系研究科小児科学 教授 高橋義行