

ダウン症候群に対する白血病関連遺伝子の変異解析研究

【研究の意義、目的】

ダウン症候群（DS）児の約10%が、新生児期に一過性異常骨髄増殖症（TAM）を発症し、一旦は自然軽快するものの、その約20%が4歳までに急性巨核芽球性白血病（DS-AMKL）を発症することが知られています。これまでに、TAMを発症した時点で増殖した細胞にGATA1変異を認めることが明らかになっており、さらに、白血病に進展した段階では、白血病細胞においてGATA1遺伝子変異に加えて、いくつかの遺伝子変異が加わっていることがわかってきました。しかし、それらの遺伝子変異が白血病に進展するにあたって、どの時期に、どのように関わっているのは明らかにはなっていません。よって、本研究の目的は、出生時に血液細胞においてGATA1変異が確認されたDS児の末梢血を用いて、経時的にDS-AMKLで変異が確認されている遺伝子を対象として次世代シーケンサーで解析することにより、TAMからDS-AMKLに進展するメカニズムを明らかにすることです。

【研究の方法】

1 研究の対象

新規にGATA1遺伝子変異が確認されたダウン症候群で、医学研究について文書で代諾者の同意が得られている患者さんを対象とします。

2 研究の方法

連結可能匿名化を施した上で対象の患者さんの臨床情報の登録をし、末梢血検体を保存します。末梢血からDNA抽出し、次世代シーケンサーを用いて、白血病に関連する遺伝子変異を有する細胞の割合を調べます。変異を有する細胞の割合の推移を観察することで、ダウン症に合併する白血病の発生のメカニズムを解明します。研究期間は本研究の実施承認日～2025年12月7日までとします。

【研究機関名】

名古屋大学大学院医学系研究科小児科学

名古屋市立大学大学院医学研究科小児科学

藤田医科大学小児科学

愛知医科大学小児科学

愛知県心身障害者コロニー中央病院・臨床遺伝学

名古屋第一赤十字病院小児科

大垣市民病院小児科

【保有する個人情報に関して】

皆様の試料（資料）を分析する際には、氏名・住所・生年月日などの個人情報を取り除き、

代わりに新しく符号をつけ、どなたのものか分からないようにした上で（連結可能匿名化）、厳重に保管します。また試料（資料）の分析から得られる遺伝子の情報（遺伝情報）についても、個人識別が可能にならないよう厳重な管理とセキュリティー体制の整備を徹底します。

【問い合わせ・苦情の受付先】

○問い合わせ先

説明担当者氏名：名古屋大学大学院医学系研究科 小児科 村松秀城

（電話052-744-2294、ファックス052-744-2309）

○苦情の受付先

名古屋大学医学部経営企画課：（052-744-2479）