

## 研究課題「Ph+ALLにおけるBCR遺伝子切断点の意義」に関する情報公開

### 1. 研究の対象

- 1990年1月1日から2016年12月31日の間に名古屋大学医学部附属病院、一宮市立市民病院、豊橋市民病院、名古屋第一赤十字病院でフィラデルフィア染色体陽性急性リンパ性白血病(Ph+ALL)、慢性骨髄性白血病(CML)と診断された患者さんのうち末梢血や骨髄の検体保存について同意をいただいて保存させていただいている方
- 1990年1月1日から2016年12月31日の間にわが国でPh+ALLに対して造血幹細胞移植を受けた患者さんのうち日本造血細胞移植データセンターの全国登録データベース(TRUMP)に登録されている方

### 2. 研究目的・方法

#### <研究の目的・意義>

フィラデルフィア染色体陽性急性リンパ性白血病(Ph+ALL)は1つの疾患とされてきましたが、その原因であるフィラデルフィア染色体を構成しているBCR遺伝子の切断点は主に2つに分かれることが知られています(Majorとminorとよばれます)。また、Ph+ALLにはいくつかの遺伝子の欠失や変異と呼ばれる変化がみられることがわかってきています。私たちのこれまでの検討で、MajorタイプではCMLに近い特徴が認められ、BCR遺伝子の切断点によって疾患の成り立ちが異なる可能性や、遺伝子の変化も異なる可能性があることがわかってきました。そこで、今回の研究では、BCR遺伝子の切断点に注目して詳細な解析を行うことで、従来1つの疾患と考えられてきたPh+ALLが疾患の成り立ちの上からも2つに分けられる可能性を検討したいと考えています。また、BCR遺伝子の切断点の違いによる治療成績の違いも検討することで、今後の治療方針を考える上で重要なデータの解析も行いたいと考えています。

#### <研究方法>

1990年1月1日から2016年12月31日の間に名古屋大学医学部附属病院、一宮市立市民病院、豊橋市民病院、名古屋第一赤十字病院でPh+ALLあるいはCMLと診断された患者さんのうち末梢血や骨髄の検体保存について同意をいただいて保存させていただいている約50名の患者さんの検体を用いてBCR遺伝子の切断点によってフィラデルフィア染色体が発現している細胞が異なるかどうかを検討するとともに白血病に関連する3つの遺伝子(IKZF1、PAX5、CDKN2A)を解析して、切断点による3つの遺伝子の欠失や変異といった変化の違いを解析します。また、同期間に日本でPh+ALLに対して造血幹細胞移植を受けた患者さんのうち日本造血細胞移植データセンターの全国登録データベース(TRUMP)に登

録されている約 1500 名の患者さんの移植成績のデータを解析し、BCR 遺伝子切断点による治療成績の違いを検討します。

#### <研究期間>

研究実施承認日～平成 33 年 3 月 31 日

### 3. 研究に用いる試料・情報の種類

#### 検体保存されている方

試料：血液、骨髄液、骨髄病理標本

情報：病歴、治療歴、生年月日、病理検体番号、血液検査結果、骨髄検査結果 等

#### TRUMP 登録されている方

情報：病歴、治療歴等 TRUMP に登録されているデータ

### 4. 外部への試料・情報の提供

試料の提供については、豊橋市民病院、名古屋第一赤十字病院、一宮市立市民病院から配達記録の残る宅配便等で行います。試料の解析に関連する情報は、調査票の形で本研究に必要な情報のみ、名古屋大学医学部附属病院へ送付します。なお、対応表は各病院の責任者が保管・管理を行い、名古屋大学医学部附属病院では保有しません。

TRUMP データは、日本造血細胞移植データセンターから電子的な記録媒体の郵送によって提供されます。対応表は各登録施設の責任者が保管・管理を行っており、名古屋大学医学部附属病院には提供されません。

### 5. 研究組織

名古屋大学医学部附属病院 先端医療・臨床研究支援センター 西脇聡史

名古屋大学医学部附属病院 血液内科 清井仁

豊橋市民病院 血液・腫瘍内科 杉浦勇

豊橋市民病院 病理診断科 前多松喜

名古屋第一赤十字病院 血液内科 宮村耕一

名古屋第一赤十字病院 輸血部 小澤幸泰

名古屋第一赤十字病院 病理部 伊藤雅文

一宮市立市民病院 血液内科 北村邦朗

日本造血細胞移植データセンター 熱田由子

### 6. 利益相反について

本研究は、研究責任者が日本学術振興会の科学研究費助成事業で獲得した学術助成基金助成金（科研費）を用いて実施します。

名古屋大学医学系研究科血液・腫瘍内科学講座では、本研究に対する特別な資金・物品等の提供は受けていませんが、協和発酵キリン株式会社、富士フィルム株式会社と共同研究を行っており、また、セルジーン株式会社、日本ベーリンガーインゲルハイム株式会社からの受託研究を行っておりますが、これらは血液・腫瘍内科学講座で行われる研究全般に対して行われるもので、本研究実施のために特別行われたものではありません。

## 7. 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 先端医療臨床研究支援センター

研究責任者名 西脇 聡史

住所 名古屋市昭和区鶴舞町65

電話 052-744-2942 FAX 052-744-1303