

小児急性リンパ性白血病、急性骨髄性白血病およびその類縁疾患における遺伝子異常の網羅的解析

研究情報

【研究の意義、目的】

白血病は小児に生じるがんの約 40%を占める最も多い悪性腫瘍であり、そのうち急性リンパ性白血病(ALL)が約 75%、急性骨髄性白血病(AML)が約 20%を占めます。小児 ALL、AML ではこれまで白血病細胞の細胞遺伝学的研究により融合遺伝子を伴う染色体転座などの生物学的特徴に基づいて分類され、予後の差異も認められてきましたが、こうした生物学的特徴のみで病態を説明理解することは困難でした。近年、小児 ALL では B 細胞分化関連遺伝子の遺伝子異常と予後との関連が明らかにされてきています。同様に小児 AML でも、特定の遺伝子異常と予後との関連が報告されています。一方で、発症の原因となる遺伝子異常が同定されていない本疾患症例も依然として存在しています。芽球性樹状細胞様形質細胞腫瘍(BPDCN)や移植後リンパ増殖性疾患(PTLD)は ALL、AML の類縁疾患に分類されますが、このような稀な腫瘍においても遺伝子異常を同定し病態を解明することが予後を改善するうえで必要です。

本研究の目的は、ALL と AML およびその類縁疾患の症例検体について、種々の遺伝子解析技術を用いて、発症の原因となる遺伝子異常を網羅的に同定し、解析することです。同定された遺伝子の機能とその異常の解析により、腫瘍に対する分子標的療法の基盤を構築することも可能であることが期待されます。

【研究の方法】

1 研究の対象

名古屋大学医学部附属病院小児科、名古屋第一赤十字病院小児科、信州大学医学部附属病院小児科、静岡県立こども病院血液腫瘍科において ALL もしくは AML およびその類縁疾患と診断された症例のうち、骨髄検査、リンパ節生検もしくは皮膚生検が実施されており、余剰検体を用いた医学研究について文書で代諾者の同意が得られている ALL 約 100 例、AML 約 30 例を対象とします。

2 研究の方法

患者さんから頂いたゲノム DNA を、連結可能匿名化後に検体集積施設（名古屋大学医学部小児科）に送付します。当該遺伝子の蛋白を合成する領域をターゲットとして遺伝子を増

幅させた後、キャピラリーシーケンス法により塩基配列を決定しその変異解析を行います。また、解析予定領域が長い場合には、次世代シーケンサーによる大規模解析に用います。次世代シーケンサーによる解析は名古屋大学医学部小児科もしくは京都大学腫瘍生物講座で行われます。大規模なコンピュータ処理が必要な場合には、東京大学医科学研究所にて実施します。また、年齢、性別、原疾患名を合わせて調査します。研究期間は本研究の倫理委員会承認後から 2020 年 3 月 31 日までの期間とします。

【研究機関名】

名古屋大学大学院医学系研究科小児科学

名古屋第一赤十字病院小児科

京都大学腫瘍生物学講座

東京大学医科学研究所 ヒトゲノム解析センター

信州大学医学部附属病院小児科

静岡県立こども病院血液腫瘍科

Department of Pediatrics, College of Medicine, Baghdad University

Hematology and Blood Transfusion Center, Hue Central Hospital

Pediatric Center, Hue Central Hospital

【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)