

国立成育医療研究センターでは下記の研究を実施しております

研究名：

HLH-2004 登録例における EBV-HLH に対する分子生物学的検討

1. 研究の目的

この研究の対象となるお子さんは、EB ウイルスが関連する血球貪食性リンパ組織球症（EBV-HLH）と診断され、日本小児白血病・リンパ腫グループ（JPLSG）による HLH-2004 による治療を受けられたお子さんです。

EBV-HLH では、EB ウイルスに感染した T リンパ球は異常が免疫反応を起こします。それによって過剰に活性化したマクロファージが血球貪食や体の中のいろいろな臓器にダメージを引き起こします。EBV-HLH は、治療を行うことなく治る人から、早期に適切な治療を行わないと命に関わるような重症の人までさまざまなタイプがあることが知られています。

どのような理由で症状が軽い人と重い人に違いあるのかはわかっていません。今回の研究では、EBV-HLH にも白血病やリンパ腫と同じような遺伝子の異常がないか、それが症状の強さの違いに影響しないかを調べる予定です。この研究で得られる知見により、新たな治療法の開発や治療法の適正な選択に役立つことが期待されます。

2. 研究の方法

- ① 研究対象：HLH-2004 に登録された症例のうち、EBV-HLH であることが確認されて治療を受けられたお子さんです。
- ② 研究期間：倫理審査委員会承認後～2022 年 3 月
- ③ 研究方法：発症時および初期治療終了後に提出された末梢血より抽出した DNA の余剰検体で遺伝子変異の解析を行い、臨床情報（診断時の年齢、治療内容、再発の有無）と統合して解析を行います。

3. 研究に用いる情報と検体

ア 試料・情報の利用目的及び利用方法

今回の研究では EBV-HLH の症状の強さの違いを明らかにすることを目的とします。発症時に提出していただいた末梢血より抽出した DNA の余剰検体を用いて遺伝子解析を行います。

また、臨床情報については JPLSG のデータセンターに収集された情報を利用します。これらは、診断時の情報や治療内容などであり、氏名や住所などの個人情報を含みません。

イ 利用し、又は提供する試料・情報の項目

- ①EBV-HLH 発症時に提出していただいた末梢血より抽出した DNA の余剰検体
- ②臨床情報（診断時の年齢、各種検査値、治療内容、再発の有無など）

ウ 利用する者の範囲

余剰検体の管理：信州大学（責任者：中沢洋三、柳沢 龍）

遺伝子解析：国立成育医療研究センター（責任者：坂本謙一、加藤元博）

京都大学（責任者：小川誠司、滝田順子）

臨床情報と遺伝子解析結果のまとめ：国立成育医療研究センター（責任者：坂本謙一）

エ 試料・情報の管理について責任を有する者の氏名又は名称

国立成育医療研究センター 小児がんセンター 坂本謙一

オ 提供者又は代諾者等の求めに応じて、提供者が識別される試料・情報の利用又は他の研究を行う機関への提供を停止すること。

カ オの提供者又は代諾者等の求めを受け付ける方法

今回の研究で用いる試料は、既に匿名化されているため、特定の個人を識別することができない状態になっています。このため、本研究への参加を拒否（情報の削除）することは不可能となっています。

4. 情報の公表

この研究の概要は以下に情報公開致します。

1. 国立成育医療研究センター小児がんセンターホームページ
2. 日本小児がん研究グループ(JCOG)のホームページ

また、研究結果は学会発表や学術論文の形で公表する予定です。

5. 研究実施機関

国立成育医療研究センター（責任者：坂本謙一、加藤元博）

信州大学小児科（責任者：中沢洋三、柳沢 龍）

京都大学（責任者：小川誠司、滝田順子）

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。

(HP)

また、当該研究に用いる試料と情報については既に匿名化（個人を特定できない状態）されており、研究参加の拒否はできません。

○本研究に関する連絡先

研究責任者：国立成育医療研究センター 小児がんセンター 坂本謙一

住所：〒157-8535 東京都世田谷区大蔵 2-10-1

電話：03-3416-0181（内線：7443）