

AML-05およびAML-P05臨床試験参加施設および同意をいただいた患者様およびその代諾者の方々へ検体利用のお知らせ

2019年6月20日

JCCG JPLSG AML 委員会

委員長 富澤 大輔

研究担当者 大和 玄季

## 1. 研究課題名

AML-05およびAML-P05臨床試験登録症例を対象とする  
小児急性骨髄性白血病における癌関連遺伝子の解析の研究

## 2. 研究の意義・目的

AML-05およびAML-P05臨床試験では皆様の同意を得て、将来の医学の発展、治療法の開発へ貢献する目的で、腫瘍細胞、DNA、RNAの保存を行っております。

小児急性骨髄性白血病 (AML) の発生には癌遺伝子、癌抑制遺伝子、細胞増殖関連遺伝子の異常が関与し、それぞれの遺伝子がAMLの発症や進展と関連することが報告されています。治療成績の良くない患者様におきましては同時に複数の遺伝子異常が存在することも多く、臨床情報と遺伝子異常を比較検討することにより、予後因子となる遺伝子異常を抽出することができ、これらは治療方針を決定する上で極めて重要であり、治療成績の向上と副作用の軽減につながります。

近年、AMLを含む骨髄性疾患で新しい遺伝子異常が次々とみいだされ、予後との関係が報告されました。私たちはこれまでに*CALR*, *CSF1R*, *CSF2R*, *IKZF1*, *SETBP1*遺伝子につき検討を行ってきました。また、*NUP98-NSD1*融合遺伝子の発現アレイより、*MEL1*, *EVII*遺伝子と*HOX*関連遺伝子の高発現を示す一群を同定し次世代シーケンサーを用いてRNA-seq uencingを行い、融合遺伝子等を検索し、臨床的意義を検討してきました。

また、AML-05 と P05に登録された小児AMLにおいて報告された遺伝子の発現と異常の解析およびこれまでの全エクソン解析で抽出された新規遺伝子異常を解析し、その頻度と臨床的意義の研究を行ってきました。特に、治療成績の良くない患者様では複雑なエピジェネティックな変化が起きていると想定されていますので、網羅的なメチル化アレイ解析を施行して、臨床像との関係を明らかにし、原因となる遺伝子を見出し治療成績の向上に貢献致します。

今回はこれまでに白血病で報告されている遺伝子に最近見出された新規遺伝子パネルを加えた343遺伝子をパネル化して解析を行います。解析を行い、臨床像との関係を検討し今後の治療成績の向上に貢献する予定です。

## 3. 研究の方法

JPLSGのAML-05およびAML-P05研究に登録され、中央診断用に送付された検体の残りの検体を用いて、次世代シーケンサーを使用した343遺伝子パネルシーケンスを行います。解析結果と登録された情報を使用して見出された遺伝子変異の意義を検討しま

す。これらのデータは匿名化されております。また、新たに血液や情報を求めることはありません。

#### 4. 個人情報の取り扱い

本研究では個人情報は匿名化して管理し、外部にもれることのないように厳重に管理します。結果の発表にあたっては患者さんの氏名などは一切公表をしません。

#### 5. 外部への試料・情報の提供

JPLSG から匿名化された個人情報を含まない臨床情報の提供を受けます。本研究で用いた情報は外部への提供は行いません。情報は研究責任者が保管、管理します。

今回の調査への協力は難しいと思われる患者さまにおかれましては、主治医にご連絡頂ければ研究代表者及びデータセンターに連絡し、該当する資料を確認した上で削除致します。尚、このようなお申し出により、患者さまの診療上の不利益が生じることはございませんので、どうかご安心下さい。

ご不明の点につきましては、研究担当者までご連絡下さい。

#### お問い合わせ先

群馬県立小児医療センター 血液腫瘍科 大和 玄季

〒377-8577 群馬県渋川市北橘町下箱田 779

電話: 0279-52-3551 FAX: 0279-52-7333