

資料1

日本小児白血病・リンパ腫研究グループ（JPLSG）による「小児 ランゲルハンス細胞組織球症（LCH）に対するリスク別臨床研究（LCH-12）」に参加同意をいただいた患者さんおよびその代諾者の方々へ

「LCH-12臨床研究への登録症例を対象とするランゲルハンス細胞組織球症における体細胞変異解析」での検体利用のお知らせ

2025年6月27日

JCCG HLH/LCH 委員会

研究責任者 工藤 耕

1. 研究の背景・目的・意義

近年の遺伝子解析技術の革新により、ランゲルハンス細胞組織球症（LCH）のLCH細胞に遺伝子変異があることがわかってきました。遺伝子変異には、子孫に伝わる遺伝子変異（これを生殖細胞系列変異と呼びます）と、病気になった細胞にのみ生じた遺伝子変異（これを体細胞変異と呼びます）がありますが、今回、このLCH細胞の遺伝子変異（＝体細胞変異）調べさせてもらおうと思います。どのような遺伝子異常かがわかることによって、日本における遺伝子異常の種類や頻度が明らかになる、最適な薬剤の選択に有用な情報が得られる、再発や合併症など予後に関わる情報が得られる、などの利点があります。本研究は、中央診断および中央検査のために送付された検体の残り（以降、余剰検体）を用いて、本邦の小児LCHでの、*BRAF* V600E変異などの遺伝子変異の頻度および臨床データとの関連、血漿中DNAの*BRAF* V600E変異DNAの量と臨床データとの関連を明らかにし、LCHの治療成績向上に貢献することを目的としています。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. 研究期間

西暦2016年12月1日から2029年6月30日まで。

3. 研究の方法

対象は、LCH-12臨床研究へ一次登録された患者さんのうち、余剰検体を付随研究に使用することに代諾者から同意の得られた患者さんです。検体は、LCH-12登録番号によって連結可能匿名化された余剰検体を用います。検査は主に、PCRという高感度の方法を用いますが、検体の質と量の問題から検査ができない場合もあります。十分な量と質の試料が得られた例については、*BARF*以外のMAPK経路の遺伝子変異および付加の変異をターゲットシーケンスまたはデジタルPCR、または全エクソンシーケンス

によって体細胞変異解析を行います。さらに、RNAシーケンス、リアルタイムPCRおよびFISH法、免疫染色による解析を追加で行うことがあります。遺伝子変異解析および臨床データとの相関の解析は、弘前大学小児科、東京大学医科学研究所を中心に行います。臨床データとの相関の解析は、LCH-12臨床研究の登録終了後、データが確定した後に行います。

4. 研究機関の名称および研究責任者の氏名

研究機関：日本小児がん研究グループ（JCCG）HLH/LCH委員会

研究責任者：工藤 耕

5. 研究計画書及び研究の方法に関する資料について

研究計画書及び研究の方法に関する資料は、他の研究対象者等の個人情報及び知的財産の保護（特許権）等に支障がない範囲内に限って、入手又は閲覧することが可能です。収取・閲覧を希望される場合は、研究責任者にお問い合わせください。

6. 研究によって得られる情報の開示について

今回の研究で得られる情報は、LCH細胞のみに生じている遺伝子の変化で、親から子、子から孫に遺伝する遺伝子変化ではありません。

病変組織の*BRAF* V600E変異の結果については、プロトコルを遵守しながら試験治療が行われたけれども、治療反応不良によりプロトコル治療中止となった患者さん、または、プロトコル治療終了後に再燃した患者さんで、主治医から結果開示の希望があった場合には結果を主治医の先生に結果をお伝えします。このような患者さんで結果を知りたいと希望される場合は、主治医の先生に結果をお尋ねください。

病変組織の*BRAF* V600E変異以外の遺伝子変異および血漿中のDNA由来の*BRAF* V600E変異は、確かな結果が出るかどうか確認している段階で、結果の意義について明確な結論が得られていないことから、主治医の先生にも患者さんおよび家族に対しても結果はお伝えしません。

今回の研究で得られた成果は、個人情報を含まない形で、学会や論文で発表します。

7. 本研究参加への拒否について

今回の研究への協力が難しいと思われる患者さんは、主治医にお申し出いただければ実務責任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、患者さん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。

8. 研究対象者等及びその関係者からの相談等への対応に関する情報

研究に関する問い合わせは、下記です。

研究責任者：弘前大学大学院医学研究科 小児科学講座 工藤 耕

〒036-8563 青森県弘前市本町53 弘前大学医学部附属病院小児科

TEL: 0172-39-5070、FAX: 0172-39-5071

E-mail: kkudo@hirosaki-u.ac.jp