

作成日：2022年2月16日 第1.0版
2022年4月4日 第1.1版
2024年1月26日 第1.2版

中枢神経系非定型奇形腫様/ラブドイド腫瘍(Atypical Teratoid/Rhabdoid Tumor, AT/RT)の分子的解析と臨床的特徴の検討

1. 研究の対象

中枢神経系非定型奇形腫様/ラブドイド腫瘍(Atypical Teratoid/Rhabdoid Tumor, AT/RT)と診断され、小児固形腫瘍観察研究(日本小児がん研究グループ固形腫瘍分科会、研究代表者 瀧本哲也)において余剰検体を用いた遺伝情報に関わるゲノムの網羅的な解析を含めた研究に対する二次利用に文書同意を得て登録された患者さんが対象となります。

2. 研究目的・方法

非定型奇形腫様/ラブドイド腫瘍(Atypical Teratoid/Rhabdoid Tumor, AT/RT)は主に乳幼児に発生する脳腫瘍で、もっとも治療が難しい病気の一つです。現時点では確立された治療法がありません。より良い治療法を開発するためには、どのように AT/RT が発生するのかを明らかにすることが必要です。脳腫瘍は、脳の中の正常な細胞の遺伝子に傷(遺伝子異常)がつくことで発生すると考えられています。ほとんどの AT/RT では、SMARCB1 と呼ばれる遺伝子の異常が認められますが、海外の報告では AT/RT にも様々なタイプがあるといわれています。AT/RT は大変まれな病気なので、今まで日本で詳しく遺伝子を詳しく調べられたことはありません。AT/RT の遺伝子異常と病気の特徴を調べることにより、将来的に日本における AT/RT の治療に役立つ可能性があります。

この研究では手術により切除された腫瘍組織のうち小児固形腫瘍観察研究で使用された残りの組織から、DNA を取り出し、それらを調べます。血液の DNA を調べることもあります。DNA を使って、シーケンサーと呼ばれる機械により、遺伝子の異常を調べます。また、DNA のメチル化という現象を調べ、AT/RT を分類します。これらの結果を臨床経過などと比較することにより、AT/RT の特徴を調べていきます。この研究の結果は、将来的により良い治療法の開発につながることを期待されます。

研究期間は研究許可日から 2027 年 3 月 31 日までとします。

3. 研究に用いる試料・情報の種類

研究で使用する試料は手術で摘出した組織や血液等です。これらの試料は小児固形腫瘍観察研究で使用した残りを使用します。

個人に関わる情報として治療経過・治療内容・年齢・既往歴などが使用されます。住所・氏名など個人が特定できる情報は含まれていません。したがって、患者さんの個人情報が漏れたり個人を特定されたりすることはありません。

7. 照会先および研究への利用を拒否する場合の連絡先：

市村 幸一（研究代表者・研究責任者）

杏林大学医学部病理学教室

〒181-8611 東京都三鷹市新川 6-20-2

Tel. 0422-47-5511