

日本小児白血病リンパ腫研究グループ(JPLSG)における小児血液腫瘍性疾患を対象とした  
前方視的研究について

=試料保存に関するお願い= にご同意頂き、診療を受けた患者さんへ  
研究への協力をお願い

JPLSG では、急性リンパ性白血病(ALL)委員会における ALL T-11 臨床試験の付随研究として、「SPI1 融合遺伝子関連 T-ALL の臨床像と転写因子高発現機序の解明」という研究を行っています。ALL は小児で最も頻度の高い造血器腫瘍であり、治療成績は飛躍的に向上しておりますが、特に T 細胞性 ALL (T-ALL)においては治療困難の症例あり、十分な治療成績とは言えません。また、予後不良に関連する遺伝学的な異常も十分に解明されておりましたが、私達の最近の研究にて SPI1 融合遺伝子という遺伝子異常をもつ患者さんは極めて予後不良であることを報告しました。本研究では、患者さんの血液検体を用いて細胞に含まれる遺伝子を調べ、T-ALL の発生原因やその特徴をさらに明らかにし、より正確な診断や、新たな有効な治療法を開発することを目的としています。本臨床試験の対象は、T-ALL の診断で ALL T-11 臨床試験による治療を行い、JPLSG への登録と JPLSG における小児血液腫瘍性疾患を対象とした前方視的研究において試料保存のお願いにご同意頂いた患者さんとしており、血液検体の細胞に含まれる遺伝子の情報を解析することで、上記の目的を達成し医学の発展に貢献したいと考えています。

【研究課題】 SPI1 融合遺伝子関連 T-ALL の臨床像と転写因子高発現機序の解明

【研究機関名及び本学の研究責任者氏名】 研究責任者の所属機関：京都大学医学部付属病院小児科 研究責任者：滝田順子 京都大学医学部付属病院小児科 教授

【研究期間】 2018 年 1 月 1 日から 2027 年 12 月 31 日

【対象となる方】 過去に T-ALL の診断を受け、2011 年 12 月以降に小児血液腫瘍性疾患を対象とした前方視的研究にご同意され、JPLSG に登録された患者さん

【研究の意義・目的】 保存されている血液検体に含まれる遺伝子の解析を行うことにより、同じ疾患を有する将来の患者さんの役に立つような新たな検査および治療に役立つ有用な知見を得ることができます。

【研究の方法】 血液や骨髄血の保存検体から細胞およびその中の DNA や RNA を抽出し、シーケンサーと呼ばれる機械により網羅的に解析を行い、寛解期の検体と比較することによって、白血病細胞のみに生じている遺伝子の異常を同定します。DNA や RNA のうち、遺伝子が含まれる一部の領域を中心に解析を行います。これまでに知られている異常が同定されない一部の検体では、遺伝子を含まない領域まで解析を広げた全ゲノム解析を予定しています。さらに一部の症例では、シングルセルシーケンスと呼ばれる手法を用いて、検体中の腫瘍細胞について、遺伝子発現や表面抗原を単一細胞レベルで詳細に解析します。また、JPLSG で保管されている検査結果、病理診断、臨床経過などの医学情報をもとに各種の統計解析を行います。

**【個人情報の保護】** それぞれの検体は JPLSG 登録を行った際の登録番号により管理されており、個人を特定することはできなくなっています(匿名化)。また、シーケンサーで得られた遺伝子のデータは、匿名化された上でパスワードにより管理されたコンピュータ内で管理されます。

**【研究成果の公表】** 研究結果は、個人が特定できない形で学会および論文にて発表されます。収集したデータは厳重な管理のもと、研究終了後5年間保存されます。なお、研究参加者への謝金はございません。この研究のためにお子さんあるいはご自身の検体およびデータを使用してほしくない場合は、主治医・担当医にお伝え下さい。JPLSG を通し、データを利用の中止とデータの破棄を行います。何かご不明な点があれば、下記までお問い合わせ下さい。

**【問い合わせ先】**

京都大学医学部附属病院小児科医局 滝田順子

〒606-8507 京都府京都市左京区聖護院河原町 54 Tel 075-751-3290 Fax 075-752-2361