

研究課題「小児進行期骨髄異形成症候群と急性骨髄性白血病における遺伝子変異とメチル化変異の解析」への御協力をお願い

2006年11月1日から2013年10月31日までに進行期骨髄異形成症候群として診断、治療された方へ

研究機関名：岡山大学病院小児科/小児血液・腫瘍科

研究責任者 岡山大学病院小児血液・腫瘍科・准教授・嶋田 明

研究分担者 岡山大学病院小児科・医員・金光喜一郎

(1) 研究の背景

骨髄異形成性症候群(MDS)は主に高齢者で発症する疾患ですが、まれに小児に発症することがあります。MDSの中には輸血依存性になる症例や急性骨髄性白血病(AML)に転化する症例が存在し、いったん発症すると80%程度の症例で造血幹細胞移植(HSCT)が必要になります。最近行われた研究では、小児AMLのうち約20%の症例がMDSからAMLへ移行して発症したとする報告があり、小児MDSの発症頻度は従来考えられていたよりも高頻度である可能性があります。

その希少さのために、小児MDSの分子病態はほとんど知られていませんでしたが、遺伝子解析技術の進歩により精力的に研究が進められています。小児MDSは成人MDSと遺伝子変異のパターンが異なる可能性が指摘されており、その分子遺伝学的病態の解明は今後の課題です。

がん抑制遺伝子は、がんの発症を抑制する重要な機構ですが、この遺伝子がメチル化と呼ばれる変化をうけて発現が抑制されると発がんに結びつくことが知られています。血液悪性疾患でも体細胞の異常なメチル化が起こっていることが知られており、脱メチル化薬と呼ばれるメチル化を除去する薬剤が予後を改善することが示されています。また成人AML/MDSでは遺伝子のメチル化パターンによる白血病発症リスクの層別化が報告されており、メチル化解析によって症例ごとに最適な強度の治療を提供できる可能性があります。

小児MDSに関して、近年、異常なメチル化を認める遺伝子が複数報告されています。小児MDSにおいてメチル化された遺伝子を探索・解析することは、小児MDSにおける脱メチル化薬の有用性および小児MDSの予後層別化に重要だと考えています。

(2) 研究の目的

我々は過去に治療で採取した血液や組織などの残り(以下余剰検体とよぶ)を用いて、進行期MDS発症にかかわる遺伝子変異や、AMLへの転化に関与する遺伝子変異、さらには遺伝子発現を制御するメカニズムの一つである遺伝子のメチル化異常(遺伝子の発現のスイッチをオンにしたりオフにしたりするところ)を明らかにすることを目標としました。

(3) 研究の内容・方法

具体的な内容・方法は次の通りです。

1) 研究対象：

岡山大学病院または日本小児血液・がん学会、JPLSG(日本小児白血病リンパ腫研究グループ)の医療機関にて2006年11月1日から2013年10月31日までに診断・治療された18歳以下の骨髄異形成症候群(RAEB, RAEBT)、骨髄異形成症候群に関連した変化を有するAML(AML/MRC)患者様、ならびに急性骨髄性白血病(AML)と診断された患者様

2) 調査期間：

2018年の倫理委員会承認後から2020年3月31日

3) 研究方法

診断、治療の際にすでに採取されている骨髄、末梢血から抽出され、匿名化されて検体保管センターに保存されているDNAおよびRNAをもちいて遺伝子の解析を行います。すでに成人領域で白血病やMDSの発症に関連が深いとされている遺伝子を対象とします。

4) 研究実施場所

この研究は岡山大学病院小児科・小児血液腫瘍科血液研究室で実施されます。

5) 個人情報の保護

なお氏名、住所、生年月日などは匿名化され、検体には検体番号が付与され、患者さんの個人情報がわからない状態にして解析が行われます。調査結果は個人を特定できない形での学会発表、論文発表、小児科HPへの掲載の形で行う予定です。あなたのご希望があれば、個人情報の保護や研究の独創性の確保に支障がない範囲内で、この研究計画の資料等を閲覧または入手することができますので、お申し出ください。

この研究にご質問等がありましたら下記までお問い合わせ下さい。御自身や御家族の情報が研究に使用されることについてご了承いただけない場合には研究対象としませんので、2019年5月31日までの間に下記の連絡先までお申出ください。またいったん同意されても、途中で研究参加の撤回をされたい場合にも上記の期間内でお知らせください。この場合も診療など病院サービスにおいて患者の皆様に不利益が生じることはありません。

<問い合わせ・連絡先>

岡山大学病院小児科 嶋田 明

電話：086-235-7249 ファックス：086-221-4745

平日 9:00-17:00