

# 小児遺伝性腫瘍レジストリパイロット研究

(小児遺伝性腫瘍レジストリの意義と実行可能性を探索するための前方視的観察研究)

## 1. 研究代表者

加藤 元博 (東大病院小児科)  
JCCG 遺伝性腫瘍委員会

## 2. 研究事務局

中野 嘉子 (東大病院小児科)  
JCCG 遺伝性腫瘍委員会

## 3. 背景と目的

- 小児がんの背景に遺伝性腫瘍が一定以上の頻度であることがわかってきました。遺伝性腫瘍を診断することで、適切な治療選択や健康管理につなげることができます。
- 現在、多くの小児遺伝性腫瘍の診断のための遺伝学的検査が保険診療として提供されていません。また、遺伝性腫瘍が疑われても、どの遺伝子を検査すればいいのかの判断が難しいことがあります。
- 遺伝学的検査が必要な患者さんがどのくらいいるのか、検査や臨床支援のニーズがどのくらいあるのかも明らかになっていません。そこで、本研究では、小児、若年成人期(40歳未満)に腫瘍を発症する遺伝性腫瘍のレジストリの確立を目指します。
- 小児がんを発症した小児、若年成人の患者さんで、遺伝性腫瘍の可能性が考えられる方にご登録いただき、遺伝性腫瘍や遺伝学的検査の専門家の会議でどの遺伝子を検査するのがいいのかを検討したうえで遺伝学的解析を提供し、原因となる遺伝情報と臨床情報(病歴)を集め、検査や臨床支援のニーズの把握、今後の診療に役立つデータベースを構築します。
- このような全国規模での小児遺伝性腫瘍のレジストリの構築は初めての試みなので、まずはパイロット(試しに行うこと)試験として3年間を登録期間とし、長期的なレジストリ構築にむけての実行可能性を評価します。

## 4. 対象

- ①、②を満たす方が対象となります。
- ① 下記のいずれかを満たす
  - (I) 40歳未満に腫瘍を発症し、遺伝性腫瘍であることが疑われている(あるいは遺

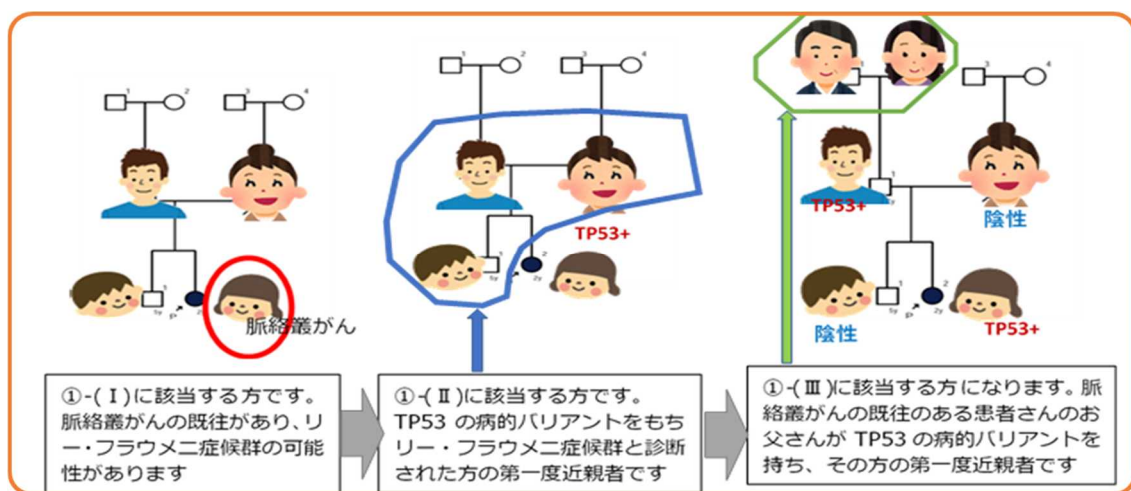
伝性腫瘍と診断されている)方。

(Ⅱ)(1)の基準を満たして本研究に参加し、遺伝学的解析の結果、遺伝性腫瘍と診断された方の第一度近親者(年齢や腫瘍の既往歴の有無は問いません。)

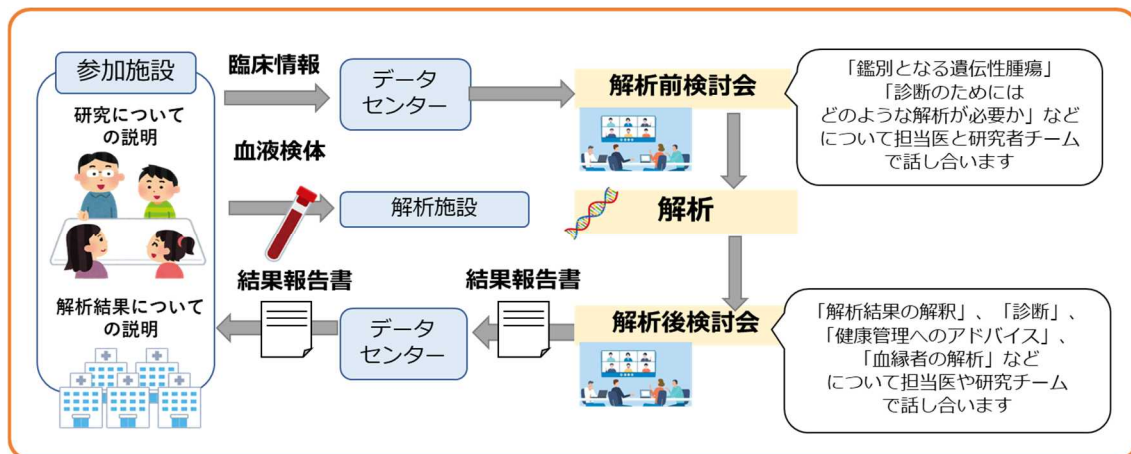
(Ⅲ)(2)の基準を満たして本研究に参加し、遺伝性腫瘍と診断された方の第一度近親者(年齢や腫瘍の既往歴の有無は問いません。)

② 解析に必要な検体、あるいは解析済みの検査結果を提供できる。

具体例：小児がんの既往があり本研究において遺伝性腫瘍と診断された患者さんを発端に、血縁者解析をすすめることができます。



## 5. 研究のながれ



## 6. 予定登録数と研究期間

研究期間

登録期間 2021年11月8日～2024年11月7日(代表機関の承認日から3年間)

(予定通り 2024/11/07 に登録終了しました。)

観察期間 2021年11月8日～2026年11月7日 (代表機関の承認日から5年間)

## 7. 問い合わせ先

小児遺伝性腫瘍レジストリパイロット研究事務局 中野嘉子