

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  
2024年2月9日 第2.0版  
2024年8月21日 第2.1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 加藤実穂)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せん。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増れたり個人を特定されたりすることはありません。

#### 4. 外部への試料・情報の提供

データの解析結果は、共同研究機関の特定の関係者のみが利用出来る状態で共有します。この研究で得られたデータは今後の医学の発展のため、個人情報が増えられないようにした後に、学会や学術誌で発表します。また、審査を必要とする公的データベースである、国立研究開発法人科学技術振興機構（JST）バイオサイエンスデータベースセンター（NBDC）が運営する「ヒトデータベース」、AGD (AMED Genome group sharing Database)、MGeND (Medical Genomics Japan Database)、CANNDs (Controlled shAring of geNome and cliNical Datasets)、日本 DNA データバンク(<https://www.ddbj.nig.ac.jp/index.html>)、European Genome-Phenone Archive (<https://ega-archive.org/>)などに登録し、審査を経て許可された研究者とデータを共有することがあります。データセンターへのデータの提供は、特定の関係者以外がアクセスできない状態で行います。対応表は、当センターの研究責任者が保管・管理します。また、DNA メチル化解析を行う際に、ドイツがん研究センター（DKFZ, 研究責任者 Marcel Kool, Felix Sahm, David Jones）のウェブサイトにデータをアップロードして解析を行う必要があります。これらのデータは、DKFZ におけるメチル化分類の開発などを目的とした研究に、個人が特定できないようにしたうえで年齢・性別・腫瘍の局在・病理診断などの臨床情報と共に活用されることがあります。RNA シークエンスデータ（一細胞 RNA シークエンスを含む）の解析は、フランス Institut Curie (Olivier Ayrault, Olivier Saulnier)との共同研究で解析されることがあります。その際は、個人が特定できないようにしたうえで解析されます。

#### 5. 研究組織

杏林大学医学部病理学教室 特任教授 市村幸一  
長崎大学医学部 大学院生 木村由依  
東京大学小児科 研究員 中野嘉子  
国立成育医療研究センター病理診断部 統括部長 義岡孝子  
国立成育医療研究センター小児がんセンター小児がんデータ管理科 医長 加藤実穂  
杏林大学医学部病理学教室 実験助手 松下裕子  
杏林大学医学部病理学教室 実験助手 日比谷優子  
国立がん研究センター研究所脳腫瘍連携研究分野 分野長 鈴木啓道

#### 6. お問い合わせ先

本研究に関するご質問等がありましたら下記の連絡先までお問い合わせ下さい。ご希望があれば、他の研究対象者の個人情報及び知的財産の保護に支障がない範囲内で、研究計画書及び関連資料を閲覧することが出来ますのでお申し出下さい。

また、試料・情報が当該研究に用いられることについて患者さんもしくは患者さんの代理人の方にご了承いただけない場合には研究対象としないので、下記の連絡先までお申出ください。その場合でも患者さんに不利益が生じることはありません。ただし、研究結果が論文発表されたのちにデータを削除することは困難ですので、この点についてはご理解をいただけますようお願いいたします。

**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