

作成日：2022年2月16日 第1.0版  
2022年4月4日 第1.1版  
2022年10月19日 第1.2版  
2024年2月14日 第2.0版  
2025年7月22日 第3.0版

## 小児脳腫瘍の診断困難例に対するゲノム・エピゲノム解析と 新規腫瘍型の同定

### 1. 研究の対象

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)において文書同意を得て脳腫瘍として登録された患者で、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同意があり、中央病理診断が行われた患者さんが対象となります。

### 2. 研究目的・方法

脳腫瘍は小児の固形がんの中では最も頻度が高く、難治性の病気です。その種類は非常に多岐にわたり、その分類と診断は小児脳腫瘍を治療していくうえで大きな課題となっています。特に小児脳腫瘍においては、しばしば腫瘍型に特徴的な遺伝子異常が見られるため、最新の WHO 脳腫瘍分類においては、「遺伝子・形態統合診断」が導入され、遺伝子型に基づく分子診断が重要な役割を占めるようになりました。しかし小児脳腫瘍には、現行の WHO 脳腫瘍分類のいずれにも当てはまらないまれな腫瘍がまだ多く存在すると考えられています。さらに小児脳腫瘍の中には、あまりに数が少ないためにまだ何もわかっていない種類のものもあります。

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。遺伝子異常を調べることは、脳腫瘍の診断に役立ち、治療にもつながることがあります。一方脳腫瘍には、遺伝子異常の他にも DNA メチル化と呼ばれる現象を調べることにより、病理検査や遺伝子検査だけでは難しい診断もできることが明らかになってきました。遺伝子検査と DNA メチル化検査を組み合わせることにより、今までわからなかった新しい脳腫瘍の種類が発見されることもあります。

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 や RNA などを取り出し、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、これらの結果を臨床経過などと比較することにより、それぞれの小児脳腫瘍の特徴を調べていきます。この研究の結果は、正確

な診断や、新しい脳腫瘍の分類、さらに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 2026 年 3 月 31 日までとします。ただし必要な手続きを経て、延長する場合があります。

### 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見え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、個人情報が見え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）や Epignostix 社（研究責任者 Felix Sahm）、米国国立衛生研究所（NIH, 研究責任者 Ken Aldape）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 や NIH におけるメチル化分類の開発などを目的とした研究に、個人が見え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。

### 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  
杏林大学医学部病理学教室 学内講師 里見介史  
杏林大学医学部病理学教室 主任教授 柴原純二  
群馬大学病態病理学教室 准教授 信澤純人  
東京大学脳神経外科 講師 高見浩教

東京大学小児科 研究員 中野嘉子

東京大学大学院新領域創成科学研究科メディカル情報生命専攻 教授 鈴木穰

東京大学大学院新領域創成科学研究科メディカル情報生命専攻 特任准教授 関真秀

公立富岡総合病院病理診断科 診療部長 平戸純子

国立成育医療研究センター病理診断科 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

大阪市立総合医療センター小児血液腫瘍科 医長 山崎夏維

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ませんので、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：

里見 介史（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（代表）