

臨床研究の実施に関する情報公開

静岡県立こども病院では、2022年5月24日付けで倫理委員会の承認を得て、下記の臨床研究を実施します。関係各位の御理解と御協力をお願い申し上げます。

研究課題名	高感度遺伝子解析による潜在性一過性骨髄異常増殖症(silent TAM)の診断と臨床的意義に関する研究 Ver.2.0
研究機関名	静岡県立こども病院
研究責任者	渡邊健一郎
研究期間	倫理委員会承認日 ~ 2029年3月
対象者	ダウン症の新生児
当該研究の意義・目的	<p>ダウン症の赤ちゃんには、一過性骨髄異常増殖症(TAM)という白血病細胞に似た細胞(芽球)が末梢血中に出現する疾患がよくみられることが知られています。TAMは自然に芽球が減少、消失し、治ってしまうことが多いとされています。また、TAMを発症した患者さんのうち、20~30%が数年以内に急性巨核芽球性白血病といわれる白血病を発症することが知られています。TAMでみられる芽球にはGATA1と呼ばれる造血に関係する遺伝子の一つに変異が認められます。後に発症する急性巨核芽球性白血病の芽球にも、GATA1遺伝子変異が認められるため、TAMの芽球に何らかの変化が加わり白血病に移行すると考えられています。GATA1遺伝子変異があるか調べるのはTAMの診断方法の一つですが、解析方法によって感度が異なります。最近イギリスのグループが、次世代シーケンサーという非常に高感度な方法を用いると、従来の方でGATA1遺伝子変異が認められなかった場合でも変異が検出できる例があることを報告しました。このような一群を、一般的な症状や検査の異常では診断されないTAMという意味でsilent(サイレント)TAMと呼びました。サイレントTAMの患者さんからは、従来の方で診断できるTAMの患者さんより低い割合ですが白血病を発症した例がありました。一方、次世代シーケンサーを用いた高感度な解析方法を使ってもGATA1遺伝子変異が見つからなかった患者さんからは、白血病は発症していませんでした。私達は日本のTAMの患者さんのGATA1遺伝子変異の解析を行ってきましたが、ダウン症の赤ちゃんで、後に白血病を発症するリスクを予測できないかと考えてきました。白血病を発症する可能性が高いことがわかれば、より注意深くフォローアップできますし、早い段階で白血病のもとになるTAM芽球を消滅させることで白血病発症を予防することができるかも知れません。本研究では、私達が開発した次世代シーケンサーを用いた高感度なGATA1遺伝子変異解</p>

	<p>析方法を用いて、わが国でのサイレント TAM の頻度を把握したいと考えています。次に、サイレント TAM から急性巨核芽球性白血病に移行する割合を明らかにします。さらに、サイレント TAM を含めた TAM の患者さんで白血病を発症するリスクが高いグループを同定することを目的としています。</p>
<p>方法および研究で使用する試料・情報について</p>	<p>本研究では GATA1 遺伝子変異解析、細胞表面マーカー解析、形態診断を行います。また、お子さまの症状、血液検査の値や治療方法についても調査いたします。白血病を発症しないかどうか各施設で 4 歳まで経過観察していただきます。白血病発症に関連する因子を探索するため、京都大学 iPS 研究所で DNA メチル化解析を始めとする解析を行います。本研究は、静岡県立こども病院およびお子さまのいる病院の倫理審査委員会の承認を得た上で実施します。個人情報には暗号化・匿名化され、以後は検体や臨床情報はその番号で管理されます。個人情報の対応表などデータは厳重に管理されます。本研究で用いた検体の残り（余剰検体）は、研究終了まで保存します。同意が得られれば余剰検体を長期保存させていただきます。</p>
<p>個人情報の開示に係る手続き</p>	<p>個人情報の開示に係る手続きは、下記の間合せ先にご相談ください。</p>
<p>資料の閲覧について</p>	<p>あなたからのご要望があれば、この研究において開示が可能であると考えられる範囲内で、この研究の計画や方法についての資料をご覧いただくことができます。</p>
<p>研究代表施設・代表者</p>	<p>静岡県立こども病院・渡邊健一郎</p>
<p>研究組織</p>	<p>研究責任者:静岡県立こども病院 血液腫瘍科 渡邊健一郎 研究分担者:弘前大学大学院医学研究科地域医療学 伊藤悦朗 弘前大学小児科 土岐力 照井君典 金崎里香 研究事務局 静岡県立こども病院 血液腫瘍科</p>
<p>間合せ先</p>	<p>その他、この研究に関するお問合わせ、苦情等ございましたら下記へご連絡ください。 連絡先：伊藤悦朗 施設：弘前大学大学院医学研究科地域医療学 所在地：青森県弘前市本町 5 3 電話： 0172-39-5070 電子メール：eturou@hirosaki-u.ac.jp</p>