

作成日 2025 年 7 月 3 日

課題名：CGH アレイ法とエクソーム解析による小児血液腫瘍性疾患の遺伝子解析

1. 研究の対象

2013 年 10 月 ～ 2028 年 5 月までに東北大学病院小児科およびその関連病院を受診し、小児血液腫瘍性疾患と診断され、既知の原因遺伝子に変異を認めない患者と必要時にその両親とします。

2. 研究期間

宮城県立こども病院倫理委員会承認後～2028 年 5 月

3. 試料・情報の利用及び提供を開始する予定日

当院で試料・情報の利用を開始する予定日及び外部への提供を開始する予定日は以下の通りです。

利用開始予定日：宮城県立こども病院倫理委員会承認後

提供開始予定日：宮城県立こども病院倫理委員会承認後

4. 研究目的

小児血液腫瘍性疾患は、多数の原因遺伝子が同定されています。しかし、いまだ原因の同定できない症例は本邦でも多数存在します。今回の研究の意義は、臨床検査での既知遺伝子解析において確定診断が不可能であった症例を対象に、CGH アレイ法とエクソーム解析、全ゲノム解析、キメラ遺伝子解析と RNA-seq 法、エピゲノム解析により新規責任遺伝子候補遺伝子を同定し、臨床と基礎研究成果に還元することにあります。

本研究は、小児血液腫瘍性疾患症例と必要時にその両親のトリオ検体を用いて、CGH マイクロアレイ法とエクソーム解析、全ゲノム解析、キメラ遺伝子解析と RNA-seq 法、エピゲノム解析という最新の網羅的遺伝子解析手法を駆使し、ゲノムの変化を包括的に理解する研究を行うことにより、小児血液腫瘍性疾患の病因解明、新規治療法や出生後の発症予防法の提唱に大きく寄与することを目的としています。

5. 研究方法

CGH マイクロアレイ法、エクソームシーケンス法、全ゲノム解析、キメラ遺伝子解析、RNA-seq 法、エピゲノム解析、直接シーケンス法を用います。

6. 研究に用いる試料・情報の種類

試料の種類：末梢血 3～7ml、骨髓血 1ml、腫瘍生検検体（腫瘍細胞を含む体液を含む）、腫瘍摘出検体等のいずれかより、DNA および RNA を抽出したもの、または保存細胞を用います。末梢血および骨髓血は診療目的の採取の際に採取・保存した検体を用い、腫瘍生検検体および腫瘍摘出検体は通常診療の中で検査のために採取されたものの残余検体を用います。死亡症例では、上記によって採取した保存・残余検体を用います。

7. 外部への試料・情報の提供

東北大学および共同研究機関への試料・情報の提供は、個人が特定できないよう氏名を削除し、特定の関係者以外がアクセスできない方法（記録媒体、郵送、電子的配信等）で行います。対応表は、当院の研究責任者が保管・管理します。

8. 研究組織

研究代表者：東北大学大学院医学系研究科小児病態学分野 笹原 洋二

当院の研究責任者：宮城県立こども病院血液腫瘍科 佐藤 篤

9. 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ください。
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出ください。

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。

当院における照会先および研究への利用を拒否する場合の連絡先：

住 所：〒989-3126 宮城県仙台市青葉区落合四丁目3番17号

研究機関名：宮城県立こども病院

電 話：022-391-5111

F A X：022-391-5118

担当者氏名：佐藤 篤