

## 茨城県立こども病院を受診された方へ

当院では下記の臨床研究を実施しております。

本研究の対象者に該当する可能性のある方で診療情報等を研究目的に利用または提供されることを希望されない場合は、下記の問い合わせ先にご連絡ください。

研究課題名	隠された低2倍体急性リンパ性白血病のMLPA法、PCR法による直接塩基配列解析法、PCR法を用いたヘテロ接合性の解析、次世代シーケンサーを用いたゲノム解析
当院の研究責任者	加藤啓輔
他研究機関および各施設の研究責任者	なし
本研究の目的	<p>急性リンパ性白血病は化学療法により85%以上の症例が治癒するようになりました。しかし白血病細胞の染色体の本数が43本以下の患者さんの経過はあまりよくありません。そのため最初の治療期間中に骨髄移植を受けなければなりません。これに対して白血病細胞の染色体の本数が56本以上の患者さんの経過は極めて良いので、通常の治療だけでほとんど治ってしまいます。白血病細胞の染色体の本数を調べる方法には、DNAインデックス、染色体分析があります。染色体分析は染色体の本数を直接数える方法、DNAインデックスは白血病細胞のDNAの量を測定することで染色体の本数を推定する方法です。染色体の本数が43本以下の白血病細胞はしばしば染色体の本数が2倍になっています。そうしますと、例えば本来の染色体の本数が30本の白血病細胞では、染色体の本数が60本になっていますので、染色体分析の結果だけをみると経過がよいと間違えて判断されてしまうことがあります。DNAインデックスを併用するとその間違いは減ります。しかしDNAインデックスと染色体分析を併用しても診断ができない症例があります。それを隠された低2倍体急性リンパ性白血病といいます。この診断にはPCR法を用いたヘテロ接合性の解析が診断に有用です。これにより、染色体の本数が減っていることがわかるのです。</p> <p>低2倍体急性リンパ性白血病の白血病細胞にはIKZF1、IKZF2、IKZF3、NRAS、KRAS、TP53、RBなどの遺伝子が異常をきたしていることがあると報告されています。</p> <p>また生まれつきTP53遺伝子の変異を持つがん家系の方に低2倍体急性リンパ性白血病が発症することもあります。</p> <p>今回の研究は染色体や遺伝子の解析を行い隠された低2倍体急性リンパ性</p>

	白血病の患者さんを明らかにすることです。現在治療中の患者さんに関しては予後を推定するのに有益な染色体や遺伝子の変化を明らかにして治療法の選択の参考にするこも目的にします。
該当期間・対象者	2005年以降発症した急性リンパ性白血病の患者さんを対象にします。
研究の方法	当院に保存している初診時腫瘍生検体から DNA を抽出します。また経過中に採取した正常検体から DNA を抽出して正常対照とします。MLPA 法、PCR 法を用いて直接塩基配列解析法、PCR 法を用いたヘテロ接合性の解析次世代シーケンサーを用いたゲノム解析を用いて腫瘍細胞に生じている染色体の変化、遺伝子の変化を調べます。
他機関への情報提供	研究結果は学会、論文等で報告します。個人を特定する情報は報告にはついていません。
個人情報の取り扱い	個人の情報は公開しません。
利益相反	ありません。
問い合わせ先	茨城県立こども病院小児血液腫瘍科 加藤啓輔 TEL 029-254-1151 FAX 029-254-1151 Mail k-kato@ibaraki-kodomo.com
備考	