

京都府立医科大学小児科にて

40歳未満の時点で白血病またはリンパ腫と診断され TP53の検査を受けた方およびそのご家族の方へ

当院では「TP53バリエントに関連して発症する血液悪性疾患に関する実態調査」に参加しております。

この研究は、2024年6月30日までに40歳未満に白血病またはリンパ腫と診断されかつ、以下のいずれかを満たす方を対象としています

1. リー・フラウメニ症候群と診断されている
2. リー・フラウメニ症候群とは診断されていないが白血病の細胞にTP53の病的バリエントがあることが明らかになっている

この研究の対象者に該当する可能性がある方で、

○診療情報等を研究目的に利用または提出されることを希望されない場合

○研究への協力を希望されない場合、あるいは協力を途中でおやめになりたい場合は、
末尾に記載の問い合わせ先までご連絡ください。

【研究課題】 TP53バリエントに関連して発症する血液疾患悪性患に関する実態調査

【研究機関名及び自機関の研究責任者氏名】

この研究が行われる研究機関と研究責任者は次に示すとおりです。

研究機関 京都府立医科大学小児科

研究責任者 大曾根眞也・講師

機関の長 夜久 均・学長

【研究代表機関】

研究機関 東京大学医学部附属病院

研究代表者 加藤 元博 小児科 教授

【共同研究機関】

東北大学病院、岡山大学病院、京都府立医科大学病院、聖路加国際病院、埼玉県立小児医療センター、岐阜大学医学部附属病院、茨木県立こども病院、札幌北楡病院、神奈川県立こども医療センター、The Hospital for Sick Children（トロント小児病院）

この研究に利用する情報は共同研究機関の範囲のみで利用されます。

【研究期間】 東京大学医学部倫理委員会承認日～2028年12月31日

【対象となる方】

2024年6月30日までに、診断時の年齢が40歳未満で白血病またはリンパ腫と診断され、かつ以下の1または2を満たす方。

1. リー・フラウメニ症候群と診断されている。
2. リー・フラウメニ症候群と診断されていないが、腫瘍細胞（白血病またはリンパ腫）の解析でTP53の病的バリエーションがあることが明らかになっている。

【研究の背景・意義・目的】

TP53は、がん抑制遺伝子の一つで、リー・フラウメニ症候群(Li-Fraumeni syndrome, LFS)の原因遺伝子のひとつです。特に成人に発症する固形がんの多くでは、腫瘍細胞にTP53の異常があることが知られています。一方で、LFSでは、からだを構成する細胞すべてにTP53の病的バリエーションがあることが原因で、白血病をはじめ、小児期からさまざまながんを発症するリスクが高く、放射線治療や化学療法の影響による二次がんを発症するリスクも高いとされています。現在、LFSの方に発症した白血病やリンパ腫に対する標準的に推奨される治療は定まっていません。

また、LFSに関連する白血病の多くは、小児白血病の中でも比較的まれな低二倍体急性リンパ性白血病とよばれるタイプの一部（Low hypodiploid type）であると考えられていますが、一方で稀に、骨髄性白血病など別のタイプの白血病を発症するLFSの方がいることも報告されています。

本研究では、診療録に記録されている白血病の種類、実施された治療、治療の合併症や治療反応性などについて調査します。本研究の結果は、LFSの遺伝学的検査の適応の判断やLFSの方に発症した小児白血病に対する治療の確立に役立てることを目的としています。

【研究の方法】

・ 診療録から生年月、診断名、治療内容、臨床経過、家族歴（第Ⅱ度近親者まで）、TP53の遺伝学的検査の結果などを収集します。各機関で集められた情報は東大病院に集められ解析を行います。特に研究対象者の皆さんに新たにご負担いただくことはありません。

・ なお、研究計画書や研究の方法に関する資料を入手・閲覧して、研究内容を詳しくお知りになりたい場合は、末尾の連絡先にお問い合わせください。研究の独創性確保に支障がない範囲でご提供させていただきます。

・ 本研究では全体で20名の対象者を予定しております。

【個人情報の保護】

・ 取得した資料・情報は、個人が直接特定できる情報を削り、代わりに新しく研究用の符号をつけ、どなたのものか分からないようにします。東大病院およびトロント小児病院に送られた情報は、パスワードを知る研究関係者のみがアクセスできるシステム内で厳重に保管します。

・ カナダにおける個人情報の保護に関する制度に関する情報につきましては、個人情報保護委員会のWEBページをご覧ください。

<https://www.ppc.go.jp/personalinfo/legal/kaiseihogohou/#gaikoku>

<https://www.ppc.go.jp/enforcement/infoprovision/laws/>

【研究への参加について】

この研究のためにご自分（あるいはご家族）のデータを使用してほしくない場合は、下記の問い合わせ先に2025年4月30日までにご連絡ください。研究に参加いただけない場合でも、将来にわたって不利益が生じることはありません。ご連絡をいただかなかった場合、ご了承いただいたものとさせていただきます。

【研究成果の公表について】

研究の成果は、あなたの氏名等の個人が直接特定できる情報が明らかにならないようにした上で、学会発表や学術雑誌、国内及び海外のデータベース等で公表します。

【データの管理や廃棄などについて】

・ 取得した情報・データ等は厳重な管理のもと、東大病院における研究終了報告書提出日から5年、あるいは、本研究に関連したあらゆる論文の公表日から3年のいずれか遅い日まで保存し、研究期間終了後に適切な方法で廃棄されます。トロント小児病院に提供された情

情報公開文書（他機関用）

報は、研究終了後に同施設の規定により適切に管理、廃棄されます。なお、本研究で得られてトロント小児病院に提供された情報が「Characteristics and treatment of patients with Precursor B Acute Lymphoblastic Leukemia and Li-Fraumeni Syndrome – a retrospective study.（LFSに発症した小児急性B細胞性リンパ性白血病に対する調査）」（国際共同研究）以外の目的で、使用されることはありません。今後、本研究で提供されたデータを用いた新たな研究、二次利用することが計画された場合には、その是非について改めて本邦における倫理委員会の審査を受けます。

また、研究の対象となる方のうち、診断時に18歳未満で「B細胞性急性リンパ性白血病」と診断された方の情報については、東大病院からカナダのトロント小児病院(The Hospital for Sick Children)に提供し、「Characteristics and treatment of patients with Precursor B Acute Lymphoblastic Leukemia and Li-Fraumeni Syndrome – a retrospective study.（LFSに発症した小児急性B細胞性リンパ性白血病に対する調査）」（国際共同研究）にも利用することを予定しています。

・尚、提供いただいた資料・情報の管理の責任者は下記の通りです。

東京大学医学部附属病院 小児科 加藤元博

【研究費・謝金など】

この研究に関する費用は、東大小児科運営費から支出されています。本研究に関して、開示すべき利益相反関係はありません。尚、あなたへの謝金はありません。

・この研究は、東京大学医学部倫理委員会の承認を受け、京都府立医科大学学長の許可を受けて実施するものです。

この研究について、わからないことや聞きたいこと、何か心配なことがありましたら、お気軽に下記の連絡先までお問い合わせください。

2024年11月

【連絡・お問い合わせ先】

※各分担機関の連絡先

研究責任者：大曾根眞也

〒602-8566 京都市上京区河原町通広小路上る梶井町465

京都府立医科大学小児科

電話：075-251-5111（代） FAX: 075-252-1399

情報公開文書（他機関用）

※研究全体の連絡先

研究責任者：加藤元博

〒113-0033 東京都文京区本郷7-3-1

東京大学医学部附属病院 小児科

電話：03-3815-5411（内線 33450） FAX：03-3816-4108