

**信州大学医学部附属病院 小児科に
通院中または過去に通院・入院された患者様またはご家族の方へ
当科における臨床研究にご協力をお願いいたします。**

2019年6月10日

「小児ランゲルハンス細胞組織球症患者の MAPK 経路遺伝子変異と臨床像および晩期合併症との関連性の検討」に関する臨床研究を実施しています。

信州大学医学部遺伝子解析倫理委員会の審査による医学部長の承認を得て実施しています。この研究は、「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針/ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」の規定により、研究内容の情報を公開することが必要とされています。

倫理審査承認番号	645(遺伝子)
研究課題名	小児ランゲルハンス細胞組織球症患者の MAPK 経路遺伝子変異と臨床像および晩期合併症との関連性の検討
所属(診療科等)	小児科
研究責任者(職名)	中沢 洋三 (教授)
研究実施期間	倫理委員会承認日～2022年3月31日
研究の意義、目的	<p>最近の研究により、ランゲルハンス細胞組織球症 (LCH) 細胞には BRAF という遺伝子の異常が約半数の患者さんに認められることがわかっています。この遺伝子異常をもつ患者さんは、治療が効きにくかったり再発しやすかったりすることが知られています。しかしながら、日本の LCH 患者さんにどのくらい BRAF 遺伝子の異常が認められるかについては、全くわかっておりません。</p> <p>この研究では、BRAF 遺伝子を含む MAPK 経路遺伝子異常の頻度を明らかにすることにより、日本における MAPK 経路遺伝子変異と治療効果、再発との関係、尿崩症や神経変性疾患との関係を明らかにすることを目的としています。この研究で得られる知見により、新たな治療法の開発や治療法の適正な選択に役立つことが期待されます。</p>
対象となる患者さん	<p>研究対象：2000年4月～2018年9月までにランゲルハンス細胞組織球症 (LCH) と診断され、日本 LCH 研究グループ (JLSG ; Japanese LCH Study Group) による JLSG-96 または JLSG-02 による治療を受けられたお子さんです。</p>
利用する診療記録／検体	<p>診断時の年齢、病変部位、病型および治療内容、再発の有無、晩期合併症など。</p> <p>収集する検体は、診断時に生検した組織の残余検体です。新たに試料の採取をお願いすることはありません。また、臨床情報については診断時の情報や治療内容および晩期合併症などであり、氏名や住所などの個人情報を含みません。</p>

他機関への試料・情報の提供方法	診断時の病理組織標本および骨髄クロット標本を宅急便にて弘前大学小児科へ送付します。
研究方法	診断時の病理組織標本および骨髄クロット標本から DNA を抽出し遺伝子変異の解析を行い、臨床情報（診断時の年齢、病変部位、病型および治療内容、再発の有無、晩期合併症）と統合して解析を行います。
共同研究機関名	国立成育医療研究センター（責任者：塩田 曜子） 弘前大学小児科（責任者：工藤 耕） 日本ランゲルハンス組織球症研究グループ事務局 （責任者：今村 俊彦） 日本ランゲルハンス組織球症研究グループ 研究参加施設
研究代表者	主任施設の名称：国立成育医療研究センター 研究責任者：塩田 曜子
問い合わせ先	氏名（所属・職名）：中沢 洋三・教授 電話：0263-37-2642

既存の検体や診療記録、検査結果を研究、調査、集計しますので、新たな診察や検査、検体の採取の必要はありません。

利用する情報からは、患者様を直接特定できる個人情報削除し、検査担当施設である弘前大学に提供します。

研究成果は今後の医学の発展に役立つように学会や学術雑誌などで発表しますが、その際も患者様を特定できる個人情報は利用しません。

この研究にご自分の診療記録等を利用することをご了解いただけない場合、またご不明な点については、上記問い合わせ先までご連絡くださいますようお願いいたします。

研究不参加を申し出られた場合でも、なんら不利益を受けることはありません。ただし、同意取り消しの申し出をいただいたとき、すでに研究成果が論文などで公表されていた場合や、試料や情報が匿名化されて個人が全く特定できない場合などには、結果を廃棄できないこともあり、引き続き使わせていただくことがあります。