

国立成育医療研究センターでは下記の研究を実施しております

研究名：小児ランゲルハンス細胞組織球症患者の BRAF 変異と臨床像および晩期合併症との関連性の検討

1. 研究の目的

最近の研究により、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。

この研究では、BRAF 遺伝子の異常の頻度を明らかにすることにより、日本における BRAF 遺伝子と治療効果、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。

2. 研究の方法

- ① 研究対象：1996 年 4 月～2009 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。
- ② 研究期間：倫理審査委員会承認後～2022 年 3 月
- ③ 研究方法：診断時の病理組織標本から 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。

3. 研究に用いる情報の種類

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。

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。

4. 情報の公表

この研究の概要は以下に情報公開致します。

1. 国立成育医療研究センター小児がんセンターホームページ
 2. 日本ランゲルハンス細胞組織球症研究グループ(JLSG)のホームページ
- また、研究結果は学会発表や学術論文の形で公表する予定です。

5. 研究実施機関

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)
JLSG 事務局 (責任者：今村 俊彦)
JLSG 参加施設

6. 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下さい。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下さい。

また、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ないので、2018年12月31日までに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。

○照会先および研究への利用を拒否する場合の連絡先：

国立成育医療研究センター 小児がんセンター 坂本謙一
住所：〒157-8535 東京都世田谷区大蔵 2-10-1
電話：03-3416-0181 (内線：7443)

○研究責任者：

国立成育医療研究センター 小児がんセンター 塩田曜子