

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：若年性黄色肉芽腫に含まれる ALK 陽性組織球症の診断アルゴリズムの作成と臨床像に関する研究

## 1．研究の目的

若年性黄色肉芽腫の多くの患者さんは、皮膚だけに病変があり治療を必要とすることはありません。近年、若年性黄色肉芽腫の一部の患者さんに ALK という遺伝子の異常が認められることがわかっています。ALK 遺伝子に異常を持っている若年性黄色肉芽腫症は化学療法を必要とする患者さんが多いことが知られています。しかしながら、ALK 遺伝子に異常を持っている若年性黄色肉芽腫を診断する方法や、どのような患者さんが ALK 遺伝子に異常を持っているのかわかっていません。

この研究では、ALK 遺伝子に異常をもつ若年性黄色肉芽腫を診断する方法や、どのような患者さんが ALK 遺伝子異常をもっているのかを明らかにします。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

研究対象：既に ALK 遺伝子に異常を持つことが判明している若年性黄色肉芽腫患者さん、成育医療研究センターで若年性黄色肉芽腫と診断された患者さん

研究期間：倫理審査委員会承認後～2023年3月

研究方法：診断時の病理組織標本から未染色標本と薄切標本を作成し、病理学的検査と遺伝子変異の解析を行います。また、臨床情報(診断時の年齢、病変部位、病型および治療内容、再発の有無など)と統合して解析を行います。

**\*本研究で行う病理学的検査や遺伝子検査は各検査担当施設で行うため、提供いただいた試料や情報は、各検査担当施設に送られます。**

## 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  
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）  
埼玉県立小児医療センター（責任者：中澤温子）  
弘前大学小児科（責任者：工藤 耕）

## 6．お問合せ先

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ませんので、2022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