

研究課題：小児・AYA 世代における血液・腫瘍性疾患、先天性免疫不全症の
残余検体保存及びその発症や治療経過に関する分子病理学的研究

1. 研究の目的

埼玉県立小児医療センターでは「小児・AYA 世代の血液・腫瘍性疾患、先天性免疫不全症と診断された方、もしくはその疑いのある方」を対象として、病気の細胞（体細胞系列）あるいはそれ以外の正常と考えられる細胞（生殖細胞系列）の残余検体（診断、治療に使用した後に残った腫瘍、血液などの検体の事を指します）保存を行い、また、どのような遺伝子異常があるのかを解析し、診断や治療の経過とあわせて検討することを計画しました。さらにこの解析で見つかった遺伝子異常が疾患の発生や病理組織学的所見と関係するかどうかを調べて、病気の診断や新規治療の開発に役立てるようになりたいと考えています。

2. 研究の方法

小児、若年成人（30 歳未満）に発生する血液・腫瘍性疾患、先天性免疫不全症、又はその疑い症例を対象とします。臨床情報や病理組織学的所見と合わせて遺伝子解析の結果を検討し、疾患の発生や治療経過に関する遺伝子異常を抽出します。さらに、以下の①～⑥などに関する研究を進めます。

- ① 新しい診断法の開発
- ② 小児血液・腫瘍性疾患、先天性免疫不全症が発症する仕組み
- ③ 新しい治療法の開発
- ④ 治療成績に関係すると思われる細胞の特徴（予後因子と呼びます）
- ⑤ 再発する仕組み、別の小児血液・腫瘍性疾患、先天性免疫不全症が発生する仕組み
- ⑥ 毒性発現に関係する可能性がある患者因子の探索

3. 研究期間

当院の倫理委員会の承認を得た後から 2026 年 3 月 31 日までに採取された検体を用いる予定です。

4. 研究に用いる資料・情報の種類

臨床情報、診断情報および研究のために保存された検体を用います。

腫瘍細胞が含まれている可能性のある血清・血漿、脳脊髄液、尿、胸腹水、心嚢水などの体腔液も解析対象に含まれます。また、検出された遺伝子異常の由来を確認するための対照、および生殖細胞系列の変異を検索するために、末梢血 3-5ml や非腫瘍部組織、頬粘膜などの腫瘍細胞がみられない検体も使用します。

5. 外部への資料・情報の提供、研究成果の公表

当センターだけでなく、外部の研究機関（国内外の大学、国公立病院、民間施設、企業の研究所など）との共同研究に用いられる場合もあります。実施される研究については、埼玉県立小児医療センターホームページに随時掲載されます。

6. 研究組織

埼玉県立小児医療センター	血液・腫瘍科	康 勝好 荒川ゆうき 大嶋 宏一 福岡 講平 森 麻希子 三谷 友一
	病理診断科	市村香代子
	臨床研究部	中澤 温子

7. お問い合わせ先・研究への参加を希望しない場合の連絡先

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、資料・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、

2026年3月31日まで下記の連絡先へお申出ください。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。

埼玉県立小児医療センター
医事担当（代表 048-601-2200）