

研究課題：Transient abnormal myelopoiesis (TAM)の剖検例における臨床病理学的検討

1. 研究の目的

一過性骨髄造血異常症 Transient abnormal myelopoiesis (TAM)は Down 症の新生児の約 10%に合併する疾患で、21 トリソミーを背景に子宮内で起こる *GATA1* 遺伝子変異により生じます。TAM では新生児期に急性巨核芽球性白血病の芽球（血液の腫瘍細胞）と区別できない芽球が末梢血中に出現し、多くは新生児期を過ぎると自然消退しますが、約 20%が肝線維症にもとづく肝不全等の重篤な合併症を起こして予後不良の転帰をとります。本研究では、TAM と診断され病理解剖を施行された新生児の方を対象に、肝臓を主とする諸臓器にどのような変化が起きているかを、組織学的、免疫組織学的検討によって見出し、TAM における肝線維化のメカニズムを明らかにすることを目的としています。

2. 研究の方法

2001 年 1 月から 2022 年 12 月までに病理解剖を行い TAM と診断された患者様が対象となります。病理解剖の時に得られた様々な臓器の組織を顕微鏡で観察し、共通する特徴を見出してまとめます。その際に組織の性質がよりわかるような染色（肝臓の線維化に関連するとされる α -SMA 等の分子や TAM の芽球に発現していると考えられる異常な *GATA1* 蛋白等）を行います。また、診療録からの情報（問診や診察所見、処置・投薬等の治療内容、血液検査データ、画像検査、病気の経過等）を併せて解析します。

3. 研究期間

2023 年 11 月（倫理委員会で承認を得られた日）から 2025 年 3 月 31 日まで。

4. 研究に用いる資料・情報の種類

病理解剖で得られた臓器の写真（お顔などの写真や個人が同定できる情報を一切含まない）、組織から作成した病理標本、診療録から得られた、問診や診察所見、処置・投薬等の治療内容、血液検査データ、画像検査、病気の経過等の情報。

5. 外部への資料・情報の提供、研究成果の公表

この研究で得られた結果は、国内外の学術集会や医学雑誌などに公表されることがありますが、患者様の名前など個人情報は一切分からないようにしますので、プライバシーは守られます。また、この研究で得られたデータが本研究の

目的以外に使用されることはありません。

6. 研究組織

研究機関：地方独立行政法人埼玉県立病院機構 埼玉県立小児医療センター
研究責任者：病理診断科 医員 市村 香代子
研究分担者：臨床研究部 部長・病理診断科 科長 中澤 温子
病理診断科 応援医師 渡辺 紀子
病理診断科 応援医師 入江 理恵
新生児科 医長 川畑 建
新生児科 科長 清水 正樹
血液腫瘍科 科長 康 勝好
遺伝科 医長 大場 大樹
遺伝科 科長 大橋 博文
さいたま市立病院 病理診断科 部長 宮内 潤

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様の代理人(ご家族)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、2024年2月29日までに下記の連絡先へお申出ください。その場合でも患者様の代理人(ご家族)の方に不利益が生じることはありません。

地方独立行政法人埼玉県立病院機構
埼玉県立小児医療センター
医事担当(代表 048-601-2200)