

**東京大学医学部附属病院にて
40 歳未満の時に白血病またはリンパ腫と診断され TP53 の検査を受けた方
およびそのご家族へ**

当院では「TP53 バリエントに関連して発症する血液悪性疾患に関する実態調査」を実施しています。

この研究は、2024 年 6 月 30 日までに 40 歳未満の時に白血病またはリンパ腫と診断されかつ、以下のいずれかを満たす方を対象としています

1. リー・フラウメニ症候群と診断されている
2. リー・フラウメニ症候群とは診断されていないが白血病の細胞に TP53 の病的バリエントがあることが明らかになっている

この研究の対象者に該当する可能性がある方で、
○診療情報等を研究目的に利用または提出されることを希望されない場合
○研究への協力を希望されない場合、あるいは協力を途中でおやめになりたい場合は、
は 2025 年 4 月 30 日までに末尾に記載の問い合わせ先までご連絡ください。

【研究課題】 TP53 バリエントに関連して発症する血液疾患悪性患に関する実態調査
(審査番号 2024368NI)

【研究機関名及び本学の研究責任者氏名】

この研究が行われる研究機関と研究責任者は次に示すとおりです。

主任研究機関	東京大学 小児科
研究責任者	加藤元博 東大小児科 教授
担当業務	研究計画立案・データ取得・データ解析・データの発表

【共同研究機関】

東北大学病院、岡山大学病院、京都府立医科大学病院、聖路加国際病院、埼玉小児医療センター、岐阜大学医学部附属病院、茨城県立こども病院、札幌北楡病院、神奈川県立こども医療センター、The Hospital for Sick Children (トロント、カナダ)

【研究期間】 2024 年 11 月 7 日～2028 年 12 月 31 日

【対象となる方】

2024 年 6 月 30 日までに 40 歳未満で白血病またはリンパ腫と診断され、かつ以下の 1 または 2 を満たす方。

1. リー・フラウメニ症候群と診断されている。
2. リー・フラウメニ症候群と診断されていないが、腫瘍細胞（白血病またはリンパ腫）の解析で TP53 の病的バリエントがあることが明らかになっている。

【研究目的・意義】

TP53 は、がん抑制遺伝子の一つで、リー・フラウメニ症候群(Li-Fraumeni syndrome, LFS)の原因遺伝子のひとつです。特に成人に発症する固形がんの多くでは、腫瘍細胞に TP53 の異常があることが知られています。一方で、LFS では、からだを構成する細胞すべてに TP53 の病的バリエーションがあることが原因で、白血病をはじめ、小児期からさまざまながんを発症するリスクが高く、放射線治療や化学療法の影響による二次がんを発症するリスクも高いとされています。現在、LFS の方に発症した白血病やリンパ腫に対する標準的に推奨される治療は定まっていません。

また、LFS に関連する白血病の多くは、小児白血病の中でも比較的まれな低二倍体急性リンパ性白血病とよばれるタイプの一部 (Low hypodiploid type) であると考えられています。一方で稀に、骨髄性白血病など別のタイプの白血病を発症する LFS の方がいることも報告されています。

本研究では、診療録に記録されている白血病の種類、実施された治療、治療の合併症や治療反応性などについて調査します。本研究の結果は、LFS の遺伝学的検査の適応の判断や、LFS の方に発症した小児白血病に対する治療の確立に役立てることを目的としています。

【研究の方法】

- ・診療録から生年月、診断名、治療内容、臨床経過、家族歴 (第 II 度近親者まで)、TP53 の遺伝学的検査の結果などを収集します。各参加機関から東大病院に情報を集め解析を行います。研究対象者の皆さんに新たなご負担をいただくことはありません。

- ・また、研究の対象となる方のうち、診断時に 18 歳未満で「B 細胞性急性リンパ性白血病」と診断された方の情報については、東大病院からカナダのトロント小児病院(The Hospital for Sick Children)に提供し、「Characteristics and treatment of patients with Precursor B Acute Lymphoblastic Leukemia and Li-Fraumeni Syndrome – a retrospective study. (LFS に発症した小児急性 B 細胞性リンパ性白血病に対する調査)」(国際共同研究)にも利用することを予定しています。この調査研究の実施はトロント小児病院の倫理委員会で承認されています。

- ・なお、研究計画書や研究の方法に関する資料を入手・閲覧して、研究内容を詳しくお知らせになりたい場合は、末尾の連絡先にお問い合わせください。研究の独創性確保に支障がない範囲でご提供させていただきます。

【個人情報の保護】

- ・本研究で取得した情報には個人を特定できる情報は含まれず、また研究用の符号をつけて管理されます。情報は、パスワードを知る研究関係者のみがアクセスできるシステム内で厳重に保管します。

- ・カナダにおける個人情報の保護に関する制度に関する情報につきましては、個人情報保護委員会の WEB ページをご覧ください。

<https://www.ppc.go.jp/personalinfo/legal/kaiseihogohou/#gaikoku>

<https://www.ppc.go.jp/enforcement/infoprovision/laws/>

- ・この研究のためにご自分 (あるいはご家族) の情報・データを使用してほしくない場合は、担当医にお伝えいただくか、下記の問い合わせ先に 2025 年 4 月 30 日までにご連絡ください。研究に参加いただけない場合でも、将来にわたって不利益が生じることはありません。ご連絡をいただかなかった場合、ご了承いただいたものとさせていただきます。

きます。

・研究の成果は、あなたの氏名等の個人情報明らかにしないようにした上で、学会発表や学術雑誌で公表します。また国内及び海外のデータベース等で公表される可能性があります。

取得した情報・データ等は厳重な管理のもと、東大病院における研究終了報告書提出日から5年、あるいは、本研究に関連したあらゆる論文の公表日から3年のいずれか遅い日までは保存し、研究期間終了後に適切な方法で廃棄されます。トロント小児病院に提供された情報は、研究終了後に同施設の規定により適切に管理、廃棄されます。なお、本研究で得られてトロント小児病院に提供された情報が「Characteristics and treatment of patients with Precursor B Acute Lymphoblastic Leukemia and Li-Fraumeni Syndrome – a retrospective study. (LFSに発症した小児急性B細胞性リンパ性白血病に対する調査)」(国際共同研究)以外の目的で、使用されることはありません。今後、本研究で提供されたデータを用いた新たな研究、二次利用することが計画された場合には、その是非について改めて本邦における倫理委員会の審査を受けます。

尚、提供いただいた試料・情報の管理の責任者は下記の通りです。

所属：東大病院小児科

氏名：加藤元博

この研究は、東京大学医学部倫理委員会の承認を受け東京大学医学部附属病院の許可を受けて実施するものです。

この研究に関する費用は東京大学医学部附属病院小児科の運営から支出されていません。本研究に関して、開示すべき利益相反関係はありません

尚、あなたへの謝金はありません。

この研究について、わからないことや聞きたいこと、何か心配なことがありましたら、お気軽に下記の連絡先までお問い合わせください。

2024 年 11 月

【連絡・お問い合わせ先】

研究責任者：加藤元博

〒113-0033 東京都文京区本郷 7-3-1

東京大学医学部附属病院 小児科

電話：03-3815-5411（内線 33450）