

分担研究報告書

「造血器腫瘍に関連した生殖細胞系列の病的バリエーションに関する研究」

研究分担者：大賀正一、加藤元博、吉田輝彦、真田 昌、村松秀城、南谷泰仁

研究要旨

造血器疾患に対するゲノムプロファイリング検査の臨床実装を想定し、造血器疾患に特徴的な生殖細胞系列の病的バリエーションに対する課題を抽出し、その概要や対応法、必要な体制についての検討を行った。造血器分野に特徴的な生殖細胞系列のバリエーションの特性、遺伝カウンセリング体制の在り方、同種造血細胞移植ドナーの二次的所見の取り扱い、についての検討を行った。今後、関連団体等と議論を深めていく。

A. 研究目的

本研究分担課題では、造血器疾患に対するゲノムプロファイリング検査の臨床実装を想定し、造血器疾患に特徴的な生殖細胞系列の病的バリエーションに対する課題を抽出し、その概要や対応法、必要な体制についての検討を行う。

B. 研究方法

研究分担者によるWeb会議を以下のとおり開催した。

① 2021年1月27日

② 2021年2月24日

その議論をもとに資料を共有し、メール等での議論を追加して検討を重ねた。

（倫理面への配慮）

これまでに検討した対象には個人情報等は含んでいない。今後、取り扱う際には適切な手続きを行う。

C. 研究結果

造血器疾患に対するゲノムプロファイリング検査の臨床実装に際し、生殖細胞系列の病的バリエーションに関連して検討すべき事項として以下の点が考えられ、それぞれについて研究分担者で検討を行った。

1. 造血器分野に特徴的な生殖細胞系列の特性

造血器分野における生殖細胞系列の病的バリエーションの存在について情報を整理する必要がある。造血器腫瘍の背景に骨髄不全がありうることに注意が必要である。

また、腫瘍で検出されたゲノム異常が

somatic/germlineのどちらに由来するかの判断基準が不明確なことが多いため、造血器腫瘍の特性に配慮した判断のフローチャートや、開示の推奨度を作成することが望ましい。

造血器疾患における生殖細胞系列の遺伝的背景の意義を踏まえると、由来を明確にするためにT-Nペアでの解析が推奨される。

2. 造血器分野の遺伝カウンセリング体制の在り方に関する検討

造血器疾患の診療に必要な知識であるが、造血器疾患分野の遺伝性腫瘍・骨髄不全に関する知識と経験を持った専門家が不足している。関連する学会等と連携し教育や遺伝カウンセリングにおける協力体制を整備することが重要である。

固形腫瘍との共通の病的バリエーションについて、既存の枠組みと連携して議論を進め、カウンセリング体制の整備のための資料が作成されることが望ましい。

3. 同種造血細胞移植ドナーの二次的所見の取り扱いに関する検討

同種造血細胞移植後の患者に検査を行うことで、ドナーの生殖細胞系列の情報が得られることに配慮が必要である。ゲノムプロファイリング検査では、従来よりもさらに詳細な遺伝子解析がなされるため、ドナーの同意書の記載内容についても、関係する団体等と議論する必要がある。

D. 考察

造血器疾患における生殖細胞系列の病的バリエーションについて、その特性に配慮したエキスパートパネルや診療の体制および

D. 考察

造血器疾患における生殖細胞系列の病的バリエーションについて、その特性に配慮したエキスパートパネルや診療の体制およびその基盤となる情報はまだ不十分な点が多くある。

E. 結論

造血器疾患に対するゲノムプロファイリング検査の臨床実装に向けて、その特性に基づく生殖細胞系列の病的バリエーションに関する配慮は重要である。適切に診療に利用される体制を構築するために、議論を続ける。本研究班の他班や、関係する学会・団体等と議論を深める。

F. 研究発表

1. 論文発表
該当なし
2. 学会発表
該当なし

G. 知的財産権の出願・登録状況

1. 特許取得
該当なし
2. 実用新案登録
該当なし
3. その他
該当なし