

POEMS 症候群の骨髄細胞における遺伝子異常の網羅的解析

1. 研究の対象

2001 年 4 月以降に当院で POEMS 症候群と診断された方

2. 研究目的・方法

POEMS 症候群では骨髄中の形質細胞が症状の原因物質である VEGF などを産生していると考えられていますが、詳細は不明です。この研究は、POEMS 症候群の成り立ちを、骨髄細胞の遺伝子の面から明らかにしようとするものです。POEMS 症候群の患者さんの骨髄細胞と、他の体細胞（例えば頬粘膜細胞や正常の末梢血細胞など）の遺伝子の違いを調べ、POEMS 症候群を起こすような遺伝子の変化を同定する事を目指します。この研究により、POEMS 症候群がなぜ発症するのかを明らかにし、その予防法や治療法の開発に発展していくことが期待されます。

方法としては、病気の診断のために必要な骨髄穿刺検査の際の骨髄液の残余分を使用します。比較対象とする細胞として、通常の採血検体が保存されている場合はそれを用いる事があります。骨髄細胞からは形質細胞と骨髄間質細胞とを分けてそれぞれの DNA と RNA を、正常細胞からも DNA と RNA を取り出して、千葉大学の血液内科研究室や細胞分子医学教室、京都大学の腫瘍生物学教室、東京大学大学院新領域創成科学研究科メディカルゲノム専攻ゲノム制御医科学分野において次世代シーケンサーを使用して解析させていただきます。

さらに POEMS 症候群に特徴的なモノクローナル抗体（M 蛋白）の遺伝子配列が同定された場合は、その遺伝子配列から M 蛋白を再現して精製し、機能の解析を行います。また POEMS 症候群では血小板に VEGF が蓄積されていることが分かっており、血小板を産生する骨髄巨核球を詳細に調べたり（この際には骨髄病理標本を使用することがあります）、血液中の血小板中の遺伝子発現を解析します。

研究機関は 2019 年 3 月までの予定ですが、延長される可能性があります。

3. 研究に用いる試料・情報の種類

病気の診断のために必要な骨髄穿刺検査の際の骨髄液の残余分を使用します。比較対象とする細胞として、通常の採血検体が保存されている場合はそれを用いる事があります。骨髄病理標本を用いて解析する場合があります。すでに保存されてある検体に関しては、検体採取時に研究用の転用に同意を頂いた方の細胞のみ使用致します。

4. 外部への試料・情報の提供

本研究の一部の遺伝子解析を、京都大学大学院医学研究科（腫瘍生物学）あるいは東京大学大学院新領域創成科学研究科（メディカルゲノム専攻ゲノム制御医科学分野）にて行います。検体やデータの送付は、特定の関係者以外がアクセスできない状態で行います。対応表は、当院の研究責任者が保管・管理します。また、本研究の一部は先進ゲノム支援のサポートを受けるため、遺伝子解析結果をバイオサイエンスデータベースセンター（National Bioscience Database Center: NBDC）に提供する予定です。

5. 研究組織

- ・千葉大学医学部附属病院 血液内科（代表） 塚田恵美子
- ・千葉大学大学院医学研究院 細胞分子医学 岩間厚志
- ・京都大学大学院医学研究科 腫瘍生物学 小川誠司
- ・東京大学大学院新領域創成科学研究科 メディカルゲノム専攻ゲノム制御医科学分野 鈴木穰

6. お問い合わせ先

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、試料・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、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：

千葉大学医学部附属病院 血液内科 講師 塚田恵美子

〒260-8670 千葉市中央区亥鼻 1-8-1

電話：043-222-7171 内線 5259（血液内科）

研究責任者：

千葉大学医学部附属病院 血液内科 講師 塚田恵美子

〒260-8670 千葉市中央区亥鼻 1-8-1

電話：043-222-7171 内線 5259（血液内科）