

平成24年9月吉日

KIT・PDGFRA に遺伝子変異を認めない GIST の調査へのご協力お願い

前略

日頃は大変お世話になっております。

さて、NPO 稀少腫瘍研究会として「KIT・PDGFRA に遺伝子変異を認めない GIST の調査」へのご協力をお願い申し上げます。

GIST は比較的稀な腫瘍ですが、その中に更にマイナーなカテゴリーが幾つかあります。例えば、ホン・レックリングハウゼン氏病 I 型(NF1)に伴う GIST や 小児型 GIST です。ご存じの方も多いと思いますが、ホン・レックリングハウゼン氏病 I 型(NF1)と GIST は深い関係にあり、①. NF1 に高い確立で小腸 GIST が合併すること、②. この小腸 GIST は、多発のことが多く、KIT や PDGFRA 遺伝子変異を認めないこと、③. 逆に、通常 GIST に良く効くイマチニブがほとんど効かないこと、が知られています。一方、小児型 GIST は、①. 相対的に女性に多く、胃に多い、②. 病理組織では Epithelioid type で、やはり KIT や PDGFRA 遺伝子変異を認めないこと、③. 通常 GIST に良く効くイマチニブがほとんど効かないこと、が知られています。しかし、これら GIST の詳細は不明で、NF1-GIST を含め KIT や PDGFRA 遺伝子変異を認めない GIST の治療法は確立しておりません。

そこで今回 GIST 研究会の上部団体－NPO 法人稀少腫瘍研究会を中心に、GIST の診断治療に関心を持っておられる基幹病院の先生にお願いし「NF1-GIST を含め KIT や PDGFRA 遺伝子変異を認めない GIST (Wild-type GIST)」のアンケート調査をさせて頂き、このような GIST を対象に疫学調査を実施したいと思っております。本疫学調査は、添付の「研究実施計画書」にありますように、三回に分けて行いたいと思っております。

まず、一次アンケート調査として過去10年間に「NF1-GIST を含め KIT や PDGFRA 遺伝子変異を認めない GIST (Wild-type GIST)」の手術経験があるかどうか。次に有るとお答え頂いた施設に二次アンケート調査と、これらニッチな GIST の疫学調査表を送らせて頂き、倫理委員会承認後ご協力頂けるようであれば、その臨床病理学的特徴を明らかにしたいと思っております。

ある程度のデータが集まりましたら、NF1-GIST に関しては、日本レックリングハウゼン病学会に発表させて頂き、その後、慶応大学佐谷教授にもご協力をお願いして、できれば進行 NF1-GIST に有効な治療法の開発につなげたいと思っております。

今回、一次二次アンケート調査票と倫理委員会に必要な書類をお送り致します。ご協力頂ける病院におかれましては、可能の限りアンケートにご協力頂き、また、症例をお持ちの施設で、更に、二次調査以降の疫学調査、病理検索にもご協力頂ける様でしたら、添付の資料を参考にして頂き、貴院の倫理審査を受けて頂けると幸いです。

是非、ご協力賜ります様宜しくお願い申し上げます。

草々

NPO 稀少腫瘍研究会
西田俊朗