

海外派遣研究助成事業による研究の成果

研究者氏名	長谷河昌孝
所属機関	国立がん研究センター研究所
・研究に従事した外国の研究機関名 ・参加した国際学会・会議名	The 67th ASH Annual Meeting (第67回アメリカ血液学会年次総会)
渡航期間	自 2025年12月5日 至 2025年12月11日
・研究内容 ・国際学会・会議内容	日本における小児骨髄異形成症候群のゲノム解析
研究成果 (要約: 800字)	
<p>小児骨髄異形成症候群 (MDS) は極めて稀な疾患であり、成人 MDS と比較してゲノム異常の解明が遅れている。本研究では日本国内の 35 症例を対象に、形態学的評価およびターゲットパネルシーケンスによる包括的な解析を実施した。解析の結果、小児 MDS では RAS/MAPK 経路遺伝子変異 (37%) や UBTF tandem duplication (UBTF-TD、17%) が高頻度に認められることを明らかにした。特に UBTF-TD は進行期 MDS の 22% に認められる重要なドライバー変異であり、ベネトクラックスとアザシジチンの併用療法等の新規治療戦略の対象となる可能性が示唆された。また、17% の症例で病的生殖細胞系列変異を同定し、遺伝性素因が早期発症に関与していることを明らかにした。</p> <p>学会会場では、小児骨髄性腫瘍研究において世界をリードする St. Jude Children's Research Hospital の Jeffrey Klco Lab の研究者が本発表を訪れ、詳細な議論を行う機会を得た。日米のコホートにおける変異頻度の差異や、深く洞察を進めている点について意見を交わした。世界トップレベルの研究施設との情報交換を通じて、日本からの知見を国際的に発信するだけでなく、主要な競合研究グループの最新の進捗を直接把握できたことは極めて有意義であった。</p>	

