

2022年2月21日作成

Ver.1.0

造血器腫瘍及び固形腫瘍におけるゲノムおよびエピゲノム異常の網羅的解析**1、研究の目的と意義**

本研究では、主に造血器腫瘍（血液がん、と言われることがありますので、ここでは以後、血液がんと言います。また、この研究では血液がんではなくとも、再生不良性貧血など血液がんともまぎらわしいことのある疾患を含むこととします）を対象にします。一部の血液がん以外のがんも対象にすることがあります。がんについてはまだまだわからないことが多く、効果的な治療法や予防法を見つけるため、あなたの骨髄や血液などの細胞（試料と言います）を使って遺伝子等の解析研究を取り入れ、あなたの病気、生活の状況、治療の効果や副作用の有無について情報を整理し、これらと遺伝子等の関連を調べる研究が必要です。

近年、このような研究を行うための技術がめざましく進歩しており、シーケンス解析、シングル・セル解析、免疫染色やフローサイトメトリーを用いたタンパク質解析、クロマトグラフィーや質量分析を用いた代謝物質や脂質の解析等の秘術、あるいはこれらを組み合わせた方法等が利用可能になっています。こうした方法を駆使してゲノム・エピゲノム解析を中心とする解析を行うことにより、新規知見を得て新たな治療法開発につながる可能性があるかと期待しています。

血液がん等の患者さんから頂いた試料（血液、骨髄、腫大リンパ節、その他の腫瘍組織等、頬ぬぐい液）を用いて、遺伝子等さまざまな網羅的解析技術を用いた解析（マルチオミクス解析と呼びます）を行い、がんの成り立ちや発症の仕組みを理解した上で新しい治療法の開発につながる情報を得るために行います。

2、対象となる患者さん

当院で診療された白血病、悪性リンパ腫、多発性骨髄腫など形質細胞性腫瘍、骨髄異形成症候群、骨髄増殖性腫瘍、およびこれらとの区別が難しいことのある疾患（再生不良性貧血や特発性血小板減少性紫斑病など）、あるいは一部の固形腫瘍の方。

3、研究の方法

本研究は、多機関共同で行う観察研究です。介入は行いません。血液、骨髄、腫大リンパ節、その他の腫瘍組織等、頬粘膜ぬぐい液などの、研究材料となる試料をいただきます。これらのうち、頬粘膜ぬぐい液以外は、診療目的で得られる材料の一部あるいは検査に使った残りか、あるいは診療目的で採血や骨髄採取をする際に、研究用に少しだけ多めに採取したものを我们用います。少しだけ多めに採取するので軽微な侵襲とも言えますが、観察研究の範囲とされる量を超えることはありません。これらの試料を用いて得られる情報、およびカルテから得られる情報を用いて解析します。試料や情報には、個人名や病院 ID 等の個人を特定できる情報を削除した上で取り扱います。ただし、本研究では「個人情報保護に関する法律」で個人情報と

されている、核酸配列情報を取り扱います。

本院で血液がん等の患者さんから検査や治療目的で採取された試料（血液、骨髄、腫大リンパ節、その他の腫瘍組織等）の残余や一部を用いる場合と、検査目的に採血や骨髄液採取する際に、採血の10ml程度以内、骨髄液の場合2ml程度以内を研究目的に余分に採取した材料を用いる場合があります。またこの他に、研究目的に柔らかい繊維で頬粘膜をぬぐい、繊維に付着した液体（頬粘膜ぬぐい液）も用います。

これら試料は、まずは筑波大学で保存します。試料の中には細胞が含まれており、これらからDNA、RNA、蛋白質、脂質などを筑波大学で、あるいはもとの試料を「解析施設」に送付後に抽出します。DNAは筑波大学で抽出後に解析施設に送ることもあります。具体的な解析法は専門的になりますが、ゲノムDNAを用いた解析としてSNPアレイ、サザンブロット、FISH、inverse-PCR、直接塩基決定、次世代シーケンサーを用いた解析等を、RNA(cDNA)を用いた解析としてRACE-PCR、cDNAマイクロアレイ、直接塩基決定、シングルセルシーケンスを含めた次世代シーケンサーを用いた解析等を行います。

4、研究に用いる情報

<臨床情報>カルテから得られる、診断・治療に関する診療情報

年齢、性別、全身状態、診断日、病型、症状の有無、節外病変の有無、既往歴、病歴、血液検査、画像検査結果、化学療法の情報、その他（治療および効果に関する情報など治療経過に関する情報）など

本研究で利用する情報について詳しい内容をお知りになりたい方は下記の【8.お問い合わせ先】までご連絡ください。

ご自身の情報をこの研究に利用してほしくない場合には、ご本人または代諾者の方からお申し出いただければ利用を停止することができます。その場合は下記の連絡先までご連絡ください。利用停止に伴い患者さんへの不利益が生じることはありません。

なお、利用停止のお申し出は、2024年3月31日までをお願いいたします。それ以降は解析・結果の公表を行うため、情報の一部を削除することができず、ご要望に沿えないことがありますのでご了承ください。

5、研究期間

研究機関長許可日～2027年3月31日

6、外部への情報の提供

検体は仮名（番号など）をつけて保存しますが、「対応表」を作成して、どなたのものか照合できるようにします。研究協力施設とは、仮名（番号など）だけでやりとりし、お名前などが送られることはありません。ただ、いただいた検体の解析結果そのもので、個人を識別できて

しまう可能性があり、そうした結果も「個人情報」の一部とみなされるようになりました。そういう意味では、「個人情報」の一部を研究協力施設が閲覧したり保存したりすることになります。研究結果の中で、あなたやあなたの子孫にとって、明らかに重要な情報が得られた場合には、開示希望の有無にしたがって、場合によっては遺伝カウンセリングの手続きを踏んだ上でお知らせすることがあります。また、本研究により得られたデータは公開データベースから公開します。そうすることで国内外の多くの研究者がデータを利用することが可能となり、病気に苦しむ方々の診断や予防、治療などをより効果的に行うために役立つことが期待されます。公的データベースからのデータの公開では、日本国内の研究機関に所属する研究者だけではなく、製薬企業等の民間企業や海外の研究機関に所属する研究者もデータを利用する可能性があります。

「造血器腫瘍及び固形腫瘍におけるゲノムおよびエピゲノム異常の網羅的解析」にあたっては、必ず患者さんから文書で同意をいただいてから保存しています。ただ、解析を依頼する施設として新たに加わっている研究協力施設があります。一部の患者さんにつきましては、同意をいただいた時点では解析を依頼する施設として加わっていなかった施設が、新たに加わっている可能性があります。これらをご理解いただいた上で、いったん本研究に同意をいただいた場合でも、同意を撤回なさりたい場合には、下記までご連絡をお願い申し上げます。また、その他のお問い合わせについても下記連絡先までご連絡ください。

7、研究実施体制

本研究は多機関共同研究です。研究代表機関を中心に、全国の約 15 機関で実施します。

《研究代表機関／研究代表者》

筑波大学 医学医療系血液内科 教授 千葉 滋
〒305-8576 茨城県つくば市天久保 2-1-1
電話：092-853-3127

詳しい研究機関についてお知りになりたい方は下記の「お問い合わせ先」までご連絡ください。

《研究責任者》

長崎大学病院 血液内科
研究責任医師：宮崎 泰司（職名：教授）
〒852-8102 長崎県長崎市坂本1丁目7-1
電話：095-819-7380
FAX：095-819-7538

8.お問い合わせ先

長崎大学病院 血液内科 担当者名 加藤丈晴

〒852-8501 長崎市坂本1丁目7番1号

電話：095（819）7380 FAX 095（819）7538

【ご意見、苦情に関する相談窓口】（臨床研究・診療内容に関するものは除く）

長崎大学病院では、患者さんとそのご家族を対象とした相談窓口を設置しております。

苦情相談窓口：医療安全課 095（819）7616

受付時間：月～金 9：00～17：00（祝・祭日を除く）