

造血器腫瘍遺伝子パネル検査に関する解析研究

1. 研究の対象

2025 年 4 月以降に国立がん研究センター中央病院・東病院(がんゲノム医療中核拠点病院)またはこれと連携するがんゲノム医療連携病院で、保険診療により造血器腫瘍遺伝子パネル検査を受けられた方を本研究の対象とします。

2. 研究目的・方法

研究目的：造血器腫瘍には多くの種類があり標準的な治療法もそれに応じて様々ですが、最近では、腫瘍細胞が獲得した遺伝子変異により作られる異常なタンパク質を標的とした治療薬が実用化されたり、遺伝子変異の組み合わせに応じて治療法を変更したりするなど、遺伝子変異情報を活用した治療が広く行われるようになりつつあります。

このような中で、2025 年 3 月に、造血器腫瘍を対象とする遺伝子パネル検査を保険診療として実施することが承認されました。造血器腫瘍で検出される遺伝子変異はすでにその多くが明らかにされていますが、さらに情報を増やし詳細な解析を続けていくことで、患者さんにより最適な治療が提供できるようになることが期待されます。そこで本研究では、国立がん研究センター中央病院・東病院(がんゲノム医療中核拠点病院)、およびこれらと連携するがんゲノム医療連携病院において実施される遺伝子パネル検査の結果を集め、腫瘍の種類ごとの遺伝子変異の検出割合や、遺伝子変異の違いによる治療効果の違いなどを検討する計画を立てました。

研究方法：保険診療として造血器腫瘍に対する遺伝子パネル検査が行われた際、その結果と臨床情報(病名や治療内容、各種の臨床検査データに関する情報)を、患者さんの氏名が分からないようにした状態で研究代表機関(国立がん研究センター中央病院、研究責任者：臨床検査科 松井啓隆)および国立がん研究センター東病院において作成・保管するデータベースに保存します。一定量のデータがまとまったところで統計学的な解析を行い、特定の造血器腫瘍で多く検出される遺伝子変異の有無や割合を明らかにしたり、特定の遺伝子変異の有無により治療薬の効果が異なる可能性を検証したりするなどの解析を行います。また、検査で病気の原因となる遺伝子異常が認められなかった場合には、必要に応じて追加で遺伝子解析を行います(この場合には、該当する患者さんに口頭と文書で説明し、個別に文書で同意をいただきます)。

研究実施期間：研究許可日～2035 年 3 月 31 日

3. 研究に用いる試料・情報の種類

造血器腫瘍に対して保険診療として遺伝子パネル検査が行われた際に得られた遺伝子の配列変化(遺伝子変異)の情報を、遺伝子パネル検査の管理番号(検査受付 ID, 解析 ID)およびカルテから得られる臨床情報(年齢、性別、病名、治療履歴など)とともに収集し、国立がん研究センター中央病院・東病院で作成するデータベースに送付し保存します(国立がん研究センター中央病院と連携するがんゲノム医療連携病院で検査を受けた患者さんの情報は国立がん研究センター中央病院で、国立がん研究センター東病院と連携するがんゲノム医療連携病院で検査を受けた患者さんの情報は国立がん研究センター東病院で保存します)。患者さんの氏名や住所などの、直接的に個人の特定につながるような情報は送付・保存の対象としません。血液などの試料は使いません。

個別に文書で同意をいただいた患者さんを対象に追加で遺伝子解析を行う場合には、保険診療で実施した遺伝子パネル検査に用いた試料の残り、またはこれまでの検査で採取され、医療機関で保存されている試料(骨髄検体やリンパ節など)を測定に用います(必要に応じ、診療目的で採血検査が行われる際に、追加で上乗せ採血をお願いする場合があります)。国立がん研究センター研究所・がん進展研究分野に試料を送付し、全ゲノム解析を含む遺伝子解析を行います。

4. 試料・情報の授受

本研究では、上記項目 3 の情報を当院(がんゲノム医療連携病院)から国立がん研究センター中央病院(研究責任者: 臨床検査科 松井啓隆)または東病院に送ります。この際、情報の授受は容易に個人を特定できないような状態にしたデータをまとめた電子ファイルを、各機関の責任者が設定するパスワードで保護した状態にする安全対策を講じた上で、電子的配信により授受します。患者さんの氏名等とこれらを紐づける対応表は、提供元機関(当院)の研究責任者が保管・管理します。文書による同意をいただいた方に対し追加で遺伝子解析を行う場合には、試料(DNA や RNA などの核酸)から氏名等の個人の特定につながる情報を削除した上で(遺伝子パネル検査に用いた匿名化 ID により区別するようにして)、国立がん研究センター研究所に送付します。匿名化 ID と患者さんとを紐づける対応表は各機関で管理され、各機関から外部には提供されません。

当院または国立がん研究センター中央病院・東病院・研究所から他の機関等に情報が提供される予定は無く、解析を外部に委託する予定もありません。ただし、この研究で用いた情報を国内外の機関で実施する将来の医学的研究のために保存し、研究終了後も大切に保管させていただき、将来的に新たな研究に用いる可能性があります。新たな研究に用いる際には、国内外の規制に則り、あらためて研究計画書を作成して研究倫理審査委員会の承認や研究機関の長の許可を受ける等、適正な手続を踏んだ上で行います。なお、新たな研究の概要・研究機関については、新たな研究に関わる機関(試料・情報の授受を行う機関すべて)公式ホームページ等にて情報公開いたします。

- ・国立がん研究センターが参加する研究に関する公開情報

https://www.ncc.go.jp/jp/about/research_promotion/study/zisshi.html

- ・京都府立医科大学附属病院が参加する研究に関する公開情報

<https://www.h.kpu-m.ac.jp/doc/departments/clinical-departments/pediatrics.html>

5. 研究組織・研究責任者

この臨床研究を実施する機関と研究責任者は以下の表に示す通りです（各機関の研究担当者は別のリストで管理します）。

この臨床研究について何か知りたいことや、何か心配なことがありましたら、担当医に遠慮なくおたずねください。（また、臨床研究終了後の結果についてお知りになりたい方も担当医におたずねください。）

研究機関名	所属	各機関の研究責任者名	役割
国立がん研究センター	中央病院 臨床検査科	松井啓隆 （研究代表者）	情報収集、解析
横浜国立大学市民病院	血液内科	仲里朝周 （研究責任者）	症例登録、情報収集
京都府立医科大学 附属病院	血液内科	黒田純也 （研究責任者）	症例登録、情報収集
	小児科	大曾根眞也 （研究責任者）	症例登録、情報収集
東京都駒込病院	臨床検査科/臨床研究・治験センター	原田結花 （研究責任者）	症例登録、情報収集
東京慈恵会医科大学 附属病院	腫瘍・血液内科	矢野真吾 （研究責任者）	症例登録、情報収集
順天堂大学医学部 附属順天堂医院	血液内科	安藤美樹 （研究責任者）	症例登録、情報収集
聖路加国際病院	血液内科	森慎一郎 （研究責任者）	症例登録、情報収集
日本医科大学 付属病院	血液内科	脇田知志 （研究責任者）	症例登録、情報収集
富山県立中央病院	血液内科	近藤恭夫 （研究責任者）	症例登録、情報収集
名古屋市立大学病院	血液・腫瘍内科学	李政樹 （研究責任者）	症例登録、情報収集
群馬県立がんセンター			症例登録、情報収集
浜松医科大学 医学部附属病院			症例登録、情報収集
多摩総合医療センター			症例登録、情報収集

（研究事務局）国立がん研究センター中央病院 臨床検査科 坂本明子

〒 104-0045

住所 東京都中央区築地5-1-1

電話番号 03-3547-5201（代表）

国立がん研究センター東病院 血液腫瘍科 池成基

〒 277-8577

住所 千葉県柏市柏の葉6-5-1

電話番号 04-7133-1111（代表）

6. お問い合わせ等

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。

試料・情報が研究に用いられることについて研究対象者の方もしくは研究対象者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。その場合でも不利益が生じることはありません。

なお、この研究が適切に行われているかどうかを確認するためや研究の科学的意義を検討するために、国内外の第三者の立場の者が研究対象者の方のカルテやその他の診療記録、研究データなどを拝見することがあります。このような場合でも、これらの関係者には守秘義務があり、個人情報を守られます。

照会先、および研究への利用を拒否する場合の連絡先：

（研究責任者）京都府立医科大学附属病院 小児科 大曾根眞也

〒 602-8566

住所 京都府京都市上京区河原町広小路上る梶井町 4 6 5

電話番号 075-251-5111（代表）

（研究代表者）国立がん研究センター中央病院 臨床検査科 松井啓隆

〒 104-0045

住所 東京都中央区築地 5－1－1

電話番号 03-3547-5201（代表）

（研究事務局）

国立がん研究センター中央病院 臨床検査科 坂本明子

〒 104-0045

住所 東京都中央区築地 5－1－1

電話番号 03-3547-5201（代表）

国立がん研究センター東病院 血液腫瘍科 池成基

〒 277-8577

住所 千葉県柏市柏の葉 6-5-1

電話番号 04-7133-1111（代表）