

当院にて血液・腫瘍疾患等でご加療中の方およびそのご家族の方へ

当院では、「血液・腫瘍疾患等の分子遺伝学に関する研究」を行っております。この研究は血液や腫瘍等の病気の原因をより正確に明らかにし、効果的な治療法や予防法を求めるため、遺伝子の解析研究を取り入れ、かかったことのある病気、遺伝子の状況、生活の状況、治療の効果や副作用の有無等との関連を調べるものです。このような研究活動の基礎となるのが、当院を受診された患者さんの保存検体、診療録(カルテ)の情報です。患者さんの保存検体の解析結果や診療録に記録されている各種の臨床情報、検査結果、治療内容と経過などの医学情報は、病気の解明のために大変貴重なものです。そこで当科では、過去に小児科を受診された血液・腫瘍等の患者さんを対象として、診療録に記録されている情報や保存検体を解析し、患者さんの診療に役立つ情報を取得し、医学の発展に貢献したいと考えています。

【研究課題】 血液・腫瘍疾患等の分子遺伝学に関する研究

【研究機関名及び本学の研究責任者氏名】

この研究が行われる研究代表機関と研究代表者は次に示すとおりです。

研究代表機関 東京大学医学部附属病院、大学院医学系研究科 生殖・発達・加齢医学専攻

研究代表者 加藤 元博(小児科 教授)

担当業務 検体及び情報の収集・管理、実験、解析等

【共同研究機関(担当業務:検体・情報の収集、情報の管理、実験、解析等)】

この研究は多機関共同研究です。以下の機関が共同研究機関です。

研究機関 東京大学大学院新領域創成科学研究科

研究責任者 合山 進(先進分子腫瘍学分野 教授)

研究機関 国立がん研究センター研究所

研究責任者 吉田 健一(がん進展分野 分野長)

研究機関 京都大学医学部附属病院

研究責任者 滝田 順子(小児科 教授)

研究機関 横浜市立大学附属病院

研究責任者 辻本 信一(小児科 助教)

研究機関 埼玉県立小児医療センター

研究責任者 康 勝好(血液・腫瘍科 科長)

研究機関 国立成育医療研究センター

研究責任者 松本 公一(小児がんセンター センター長)

研究機関 神奈川県立こども医療センター

研究責任者 柳町 昌克(血液・腫瘍科 部長)

この研究に利用する試料・情報は共同研究機関の範囲のみで利用されます。

【研究期間】

承認日から2028年4月30日

ただし本研究は長期にわたる研究を計画しています。記載の研究機関終了後も継続する場合は、研究機関延長の申請を行う予定です。

【対象となる方】

血液・腫瘍疾患等と診断されている(疑いを含む)患者さん、またはその近親者を対象といたします。本研究の代表的な対象疾患は以下の通りです。

急性リンパ性白血病、急性骨髄性白血病、慢性骨髄性白血病、リンパ腫、再生不良性貧血、Langerhans 細胞組織球症、神経芽腫、腎芽腫、肝芽腫、横紋筋肉腫、胚細胞腫瘍、神経膠腫、髄芽腫等

【研究の目的・意義】

固形腫瘍、白血病などのがん細胞は、様々な臓器の細胞に後天的に、あるいは生まれつき遺伝子の異常が起こり、「正常な機能を持たないまま」「過剰に増殖するようになってしまった」細胞です。がん以外の血液などの病気でも遺伝子の異常によって発症するものがあります。遺伝子とは、人間の身体を作る設計図にあたるもので、その情報全体のことを「ゲノム」と呼びます。すべての遺伝子が正しく機能していれば細胞も正常に働きますが、ゲノム異常により異常な細胞が生まれ、様々な病気の発症につながると考えられています。

病気の患者さんの遺伝子を検査すると、さまざまなゲノム異常が検出され、そのゲノム異常は病気の性質と密接に関係しています。このことを利用し、病気の細胞に生じている遺伝子の異常を見つけ、診断や治療に役立てるのが「ゲノム医療」です。

近年、新しいゲノム解析技術が次々に開発されており、「がんゲノムプロファイリング検査(パネル検査)」など、すでに診断や治療に有用な情報を探索する検査として臨床の現場で実用されているものもあります。

この研究では、様々な血液・腫瘍疾患等のゲノム解析等を行い、それぞれの病気の診断や予後予測、新規治療の基盤を構築することを目的としています。この研究で得られた結果のうち、研究対象者の診断や治療等に利益をもたらす可能性があるものに関しては、結果を返却することがあります。

【研究の方法】

血液・腫瘍疾患等の発症に関与しうるゲノム異常として、次のようなものが挙げられます。

- 1) 遺伝子の構造異常(一塩基置換、欠失、反復、染色体転座) : 遺伝子の配列などが変化する
- 2) 遺伝子の量的異常(欠失、増幅): 遺伝子の数が変化する
- 3) 遺伝子発現の異常: 細胞内で使用される遺伝子の量が変化する
- 4) エピゲノム異常: 細胞内で使用される遺伝子の量を調節するメカニズムが変化する

このようなゲノム異常を検出するために、研究参加者の検体から DNA や RNA を抽出し、次世代シーケンサーによる網羅的遺伝子解析を含む遺伝子解析等を行います。また、検出されたゲノム異常の意義を確認するために培養細胞(患者検体由来の細胞株樹立を含む)や動物モデル(PDXマウスを含む)、IPS 細胞等を用いた機能解析を行うことがあります。

解析を行う研究機関は、東京大学その他、国立がん研究センター、京都大学、横浜市立大学、埼玉県立小児医療センター、国立成育医療研究センター、神奈川県立こども医療センターおよび St. Jude 小児病院(米国)が含まれます。

この研究では、通常の診療の診断や治療の経過の中で採取された組織(血液、腫瘍など)のうち、診断に使用した残りを我们用います。がんの患者さんの場合は検査で検出されたゲノム異常が生じた過程を確認するために、がんでない組織(血液など)も同時に研究に用いることがあり、原則として診療における採血時の残余を用います。すでに施設でご同意のもとに保存されている検体などがある場合には、その検体を利用することもあります。

ゲノム解析の結果を正しく解釈するためには、患者さんの診断・治療に関する情報と合わせる必要があります。そのためこの研究では以下の情報を収集しますが、いずれもカルテの記載事項等の既存情報を用います。

- 性別、生年月日、身長、体重等の基礎情報
- 既往歴、家族歴など疾患背景に関する情報
- 疾患の診断(検査・病理・画像診断等)や治療内容(投薬等)、治療経過に関する情報等

一方で、氏名・住所など個人を直接同定できる情報は、診療施設の外には提供されません。ただし、ゲノム解析の結果を臨床情報と正しく照合するため、提出された検体・情報が誰のものなのかを診療施設は把握しておく必要があります。そのため、研究対象となった一人一人には本研究用 ID が割り当てられ、氏名・診療施設 ID と本研究用 ID との対応表は診療施設内で厳重に管理します。そして検体・情報を診療施設外に提供する際は、氏名などの個人情報ではなく本研究用 ID を付して提供するようにします。

提供いただいた試料・情報は、必要な実験・解析に応じて上記の共同研究機関と共有します。研究対象者の皆さんのお名前等が、他機関に伝わることはありません。

予定している研究対象者数は患者 3000 人、近親者 600 人ですが、研究の進捗や予算の確保状況によって参加機関の追加や研究期間の延長が行われ、対象者数が変更される可能性があります。

なお、研究計画書や研究の方法に関する資料を入手・閲覧して、研究内容を詳しくお知りになりたい場合は、末尾の連絡先にお問い合わせください。他の研究対象者の個人情報等の保護や研究の独創性確保に支障がない範囲でご提供します。

【個人情報の保護】

解析したゲノムデータは個人が特定できる個人情報(個人識別符号)となりますが、この研究に関わって収集される試料や情報・データ等は、外部に漏えいすることのないよう、慎重に取り扱う必要があります。診療録内の情報・データ等は、解析する前に氏名・住所・生年月日等の個人情報を削り、代わりに新しく符号をつけ、どなたのものか分からないようにした上で、加藤元博(研究代表者)が、院内の施錠された部屋のパスワードロックをかけたパソコンで厳重に保管します。ただし、必要な場合には、当研究室においてこの符号を元の氏名等に戻す操作を行い、結果をあなたにお知らせすることもできます。

また取得した試料・情報等は、必要な解析に応じて共同研究機関に送られ解析・保存されますが、送付前に氏名・住所・生年月日等の個人情報を削り研究用の符号をつけ、どなたのものか分からないようにします。どなたのものか分からないように加工した上で、共同研究機関の鍵のかかる冷凍庫、研究責任者のみ使用できるパスワードロックをかけたパソコン、鍵のかかるロッカー等で厳重に保管します。ただし、必要な場合には、当研究室/当診療科においてこの符号を元の氏名等に戻す操作を行うこともできます。

この研究のためにお子さんあるいはご自身のデータを使用してほしくない場合は、主治医にお伝え頂るか、下記の研究事務局に2028年4月30日までにご連絡ください。ご連絡をいただかなかった場合は、ご了承いただけたものといたします。研究結果は、個人が特定できない形で関連の学会および論文にて発表されます。収集したデータは厳重な管理のもと、研究終了後5年間保存されます。なお、研究データを統計データとしてまとめたものについてはお問い合わせがあれば開示します。下記までご連絡ください。この研究にご質問等がありましたら、下記までお問い合わせください。

この研究に関する費用は、東京大学小児科の運営費、研究費から支出されています。本研究に関して、開示すべき利益相反関係はありません。なお、研究参加者への謝金はございません。

2023年3月24日

【問い合わせ先】

東京大学医学部附属病院 小児科
〒113-8655 東京都文京区本郷 7-3-1
Tel. 03-3815-5411
Fax. 03-3816-4108

神奈川県立こども医療センター
血液腫瘍科 部長 柳町 昌克
総務課 倫理委員会事務局
〒232-8555 神奈川県横浜市南区六ッ川 2-138-4
Tel. 045-711-2351(代表)
Fax. 045-721-3324