課題番号：2026-073
作成日：2026 年 3 月 11 日　第 1.0 版

急性骨髄性白血病/骨髄異形成症候群を対象とした NGS ベースの包括的がんゲノムプロファイリングの有用性を検討する研究

本公開文書は、既存検体・既存情報を使用する研究対象者のうち、本研究への個別同意を改めて取得することが困難な方を対象として、本研究に関する情報を公開し、研究利用を拒否する機会を保障するためのものです。

１．研究の対象

【既存の検体を使用する場合】
以下の基準のいずれかを満たす方を対象とする。

1. 2014 年 1 月 1 日～2028 年 12 月 31 日までに国立がん研究センター東病院で急性骨髄性白血病または骨髄異形成症候群の治療を受けた患者のうち、包括的同意が得られている成人（満 18 歳以上）の方。
   ・同意取得時の年齢が満 18 歳以上である。
2. 2018 年 6 月 25 日から 2028 年 12 月 31 日の間に「造血器腫瘍における検体保存の基盤構築研究（研究課題番号:2017-100）」にて試料が保管され、試料・情報の二次利用の拒否がされていない患者で、下記のいずれも満たす方。
   ・臨床的に造血器悪性腫瘍が疑われる、または診断されている。
   ・同意取得時の年齢が満 18 歳以上である。
3. 2025 年 4 月 1 日から 2028 年 12 月 31 日の間に熊本赤十字病院で通常診療時の残余検体が保管されている患者のうち、本研究に関して文書で同意を得られた成人（満 18 歳以上）の方。

【新たに検体を採取する場合】
以下の基準を満たす方を対象とする。

1. 急性骨髄性白血病または骨髄異形成症候群の治療のために通院または入院中で、本研究に関して文書で同意を得られている成人（満 18 歳以上）の患者。また、その他の骨髄系腫瘍（骨髄増殖性腫瘍、骨髄異形成／増殖性腫瘍等）と診断された患者についても、研究代表者が本研究の目的に資すると判断した場合には登録可能とする。

【既存検体を使用する場合、及び新たに検体を採取する場合で共通】
以下の基準をいずれも満たす場合に適格とする。

1. 血液および骨髄塗抹標本等で急性骨髄性白血病または骨髄異形成症候群と診断されている。なお、その他の骨髄系腫瘍（骨髄増殖性腫瘍、骨髄異形成／増殖性腫瘍等）については、研究代表者が適格と判断した場合に登録可能とする。
2. 【骨髄検体を用いる場合】
   骨髄穿刺または骨髄生検にて遺伝子解析が可能な次のいずれかの検体を得られる。
   ・厚さ≧5 μm、表面積≧100 mm^2、腫瘍細胞割合≧30%のスライド 10 枚を作成可能な白血病細胞を含むホルマリン固定パラフィン包埋ブロック（FFPE）（常温保存）
   ・3 mL 以上の骨髄液（冷蔵または凍結保存）
   【血液検体を用いる場合（日常診療においてドライタップ等の理由で骨髄液が採取できなかった場合）】
   採血にて遺伝子検査が可能な次のいずれかの検体を得られる。
   ・厚さ≧5 μm、表面積≧100 mm^2、腫瘍細胞割合≧30%のスライド 10 枚を作成可能な白血病細胞を含むホルマリン固定パラフィン包埋ブロック（FFPE）（常温保存）
   ・3 mL 以上の血液（冷蔵または凍結保存）
   ・日常診療時に追加（1 回あたり 20 mL、8 週間で最大 50 mL を超えない範囲）で採取した血液（追加の針刺しは行わない）

【除外基準】
以下の基準を満たす場合に不適格とする。
1. 担当医が本研究への登録が不適であると判断する症例である。

２．研究目的・方法

急性骨髄性白血病には複数のタイプ（病型）があり、病型ごとにがん細胞の性質が異なります。性質の違い（病型の違い）は治療薬の効きやすさなどに影響を与えるため、それぞれの病型にあった治療が行われます。近年の研究で、それぞれの病型は特定の遺伝子に異常をもつことが明らかになってきています。つまり、急性骨髄性白血病細胞がもつ遺伝子異常を調べることで、病型やがん細胞の特性を特定し、その特性に適した治療法を選択することが重要になります。また、骨髄異形成症候群や骨髄増殖性腫瘍、骨髄異形成/骨髄増殖性腫瘍のがん細胞がもつ遺伝子変異も、患者さん毎に違いがあることが分かっています。この違いは、治療の効きやすさなどに影響を与えるため、各患者さんの遺伝子異常を調べることで、それぞれの患者さんに適した治療法を選ぶことが出来るようになります。
これまでの遺伝子検査では、一回に一つの遺伝子を検査することしかできず、複数の遺伝子を検査するには多くの時間を要しました。しかし、近年、複数の遺伝子を一度に検査できる技術が開発され、複数の遺伝子を短時間で検査することが可能になってきています。急性骨髄性白血病の治療方針の決定において、複数の遺伝子を短時間で検査することは非常に重要です。この研究では、一回に一つの遺伝子を検査する方法と、一度に複数の遺伝子を検査する方法を比較し、検査結果に違いがないことを確認し、検査結果が出るまでの時間を評価します。
研究実施期間：研究許可日～2029 年 12 月 31 日

【物品等の無償貸与・提供】
本研究は Thermo Fisher Scientific 株式会社から研究機器の無償貸与、検査用試薬・関連資材の無償提供を受けて行います。

３．研究に用いる試料・情報の種類

・情報：年齢、性別、病歴、治療歴、副作用等の発生状況、研究登録時の検査データ、生命予後を含む臨床情報　等
・試料：急性骨髄性白血病の診断時に採取した骨髄液や骨髄生検組織等

４．試料・情報の授受

試料・情報の授受は、セキュリティ対策を施した上で行います。
具体的には、参加医療機関で採取された試料は専用のケースに入れて、GxD 株式会社に輸送されます。研究で得られた情報に関しては、参加医療機関が所定の Excel に必要情報を記入し、研究事務局に提出します。Excel には、研究対象者を直接特定可能な情報（氏名、カルテ番号）は含めず、各医療機関内で管理する対応表により管理された施設識別番号のみを記載します。
解析に用いるデータは、各医療機関において匿名化された情報のみとし、研究目的以外に使用しません。

本研究で用いた試料・情報は研究終了後に原則として廃棄いたします。ただし、これらの二次利用に同意していただければ、本研究で取得した検体やデータ他は、国立がん研究センター東病院の管理のもと、本研究終了後 10 年間保管させていただきます。研究代表者の判断により途中で廃棄される場合（遺伝子解析が不可能だった等）は登録番号のまま処分します。本研究で得られたデータを二次利用することが有益であると研究代表者が判断した場合は、本臨床試験で得た遺伝子異常や臨床データが利用される可能性があることをご了解ください。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

５．研究組織・研究責任者

研究機関

研究機関名	所属	研究者氏名
国立がん研究センター	東病院医薬品開発推進部 血液腫瘍治療開発推進室	湯田　淳一朗（研究責任者）
	東病院医薬品開発推進部	吉丸　崚
	東病院医薬品開発推進部	リィー キア 美海
	東病院医薬品開発推進部	江川　稚菜
	東病院医薬品開発推進部	首藤　麻悠子
	東病院血液腫瘍科	松田　健佑
	病理・臨床検査科	石井　源一郎
熊本赤十字病院	血液腫瘍内科	大戸　雅史（研究責任者）
	血液腫瘍内科	上田　裕二郎
	血液腫瘍内科	松本　咲耶
	血液腫瘍内科	吉丸　崚
	血液腫瘍内科	似吹　達弥

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、個人情報は守られます。

照会先および研究への利用を拒否する場合の連絡先：
国立がん研究センター東病院　医薬品開発推進部　血液腫瘍治療開発推進室
〒277-8577　千葉県柏市柏の葉 6-5-1
TEL：04-7133-1111（代表）
研究代表者：湯田　淳一朗