

全ゲノムシーケンスを基軸とした造血器疾患ゲノム医療の 臨床実装に向けた体制構築

1. 臨床研究について

九州大学病院では、最適な治療を患者さんに提供するために、病気の特徴を研究し、診断法、治療法の改善に努めています。その一つとして、九州大学病院 遺伝子・細胞療法部では、血液がんの患者さんを対象として、全ゲノムシーケンス解析に関する「臨床研究」を行っています。

今回の研究の実施にあたっては、九州大学医系地区部局観察研究倫理審査委員会の審査を経て、研究機関の長より許可を受けています。この研究が許可されている期間は、2027 年 3 月 31 日までです。

2. 研究の目的や意義について

がんの発症や進展に関連した 100-400 の遺伝子を網羅的に解析する検査、いわゆる遺伝子パネル検査（パネル検査）は、一部のがんを対象として近年保険適応となりました。また、造血器疾患分野においても、2023 年度内のパネル検査の保険償還が見込まれています。パネル検査の導入により、がんに関連した遺伝子の異常が検出されるようになりましたが、ヒトでは約 22,000 の遺伝子が存在するため、一部のがんでは異常が検出されないことがあります。全ゲノムシーケンス解析は、すべての遺伝子を網羅したより包括的な遺伝子検査であり、現在はあくまで研究として使用されています。将来的には、パネル検査にかわって実際の医療に導入されることが想定されています。

本研究の目的は、全ゲノムシーケンスのデータ解析手法、検査結果レポートの作成方法を検討し、その臨床導入に向けたあり方を検討することです。全ゲノムシーケンス、全トランスクリプトームの解析手法確立により、造血器疾患のより精緻な診断・治療法の決定が可能となります。

3. 研究の対象者について

九州大学病院血液・腫瘍・血管内科、小児科において行われた下記の研究で登録され、遺伝子パネル検査によって遺伝子異常を検出しなかった 20 検体を抽出し、使用します。

許可番号：721-00～05、22102-00～04

課題名：「血液疾患患者、血縁者間移植ドナーの検体保存、臨床データ登録システム（KCNET）の確立」

許可期間：2017 年 10 月 18 日～2027 年 7 月 31 日

本研究に使用する試料・情報の取得期間：2017 年 10 月 18 日～本研究承認日前日

研究の対象者となることを希望されない方、又は研究対象者のご家族等の代理人の方は、事務局までご連絡ください。

4. 研究の方法について

この研究を行う際は、カルテより以下の情報を取得します。また、保管されている検体（核酸・血液細胞）を用いて、全ゲノム・全トランスクリプトームシーケンス解析を行います。解析結果と取得した情報の関係性を分析し、疾患と遺伝子異常との関連を明らかにします。

〔取得する情報〕

1. 性別
2. 病名
3. 組織型（染色体検査等の結果を含む）
4. 遺伝子異常の種類
5. 提供検体中の腫瘍細胞含有割合

〔利用又は提供を開始する予定日〕

研究許可日以降

研究方法の具体的手順、検体・情報の流れは以下のとおりです。

- 1) 先行研究 KCNET 検体バンク(許可番号: 22102-04) より 20 症例の検体を出庫します。
- 2) 患者さんご本人の特定ができない匿名化 ID のみを記載した試料を、株式会社 LSI メディエンスに送付し、シーケンス解析を行います。また、検査結果を評価するために、KCNET 臨床情報データベースに保管されている臨床情報の一部（性別、年齢、病名、組織型、遺伝子検査結果、検体の腫瘍割合）を、株式会社 LSI メディエンス、株式会社テンクーに連絡します。
- 3) 解析データを九州大学、株式会社テンクーで解析します。
- 4) 解析結果を九州大学、株式会社テンクーで検討します。研究責任者・分担者の医師・遺伝カウンセラーが協議のうえで、解析結果の返却が患者さん、及びそのご家族に資すると考えられる場合に限って、患者さんへの結果返却を検討します。なお、結果の返却は KCNET 同意を頂いた際に、ゲノム検査結果の情報提供を希望された患者さん（KCNET 同意書設問 20^{*1}）に対してのみ行います。また、遺伝性である可能性の高いゲノム異常が同定された場合には、KCNET 同意書設問 21^{*1}にて、その情報提供を希望された患者さんにのみ結果を返却します。

他機関への試料・情報の送付を希望されない場合は、送付を停止いたしますので、ご連絡ください。

5. 研究への参加を希望されない場合

この研究への参加を希望されない方は、下記の相談窓口にご連絡ください。

なお、研究への参加を撤回されても、あなたの診断や治療に不利益になることは全くありません。

その場合は、収集された情報などは廃棄され、解析した結果もそれ以降はこの研究目的で用いられることはありません。ただし、すでに研究結果が論文などで公表されていた場合には、完全に廃棄できないことがあります。

6. 個人情報の取扱いについて

研究対象者の血液細胞や核酸、測定結果、カルテの情報をこの研究に使用する際には、容易に研究対象者が特定できる情報を削除して取り扱います。この研究の成果を発表したり、それを元に特許等の

申請をしたりする場合にも、研究対象者が特定できる情報を使用することはありません。

この研究によって取得した情報は、九州大学大学院医学研究院プレシジョン医療学分野・教授・前田高宏の責任の下、厳重な管理を行います。

研究対象者の血液細胞や核酸、測定結果、カルテの情報を株式会社 LSI メディエンス、株式会社 テンクーへ送付する際には、九州大学にて上記の処理をした後に行いますので、研究対象者を特定できる情報が外部に送られることはありません。

7. 試料や情報の保管等について

[試料について]

この研究において得られた研究対象者の血液や病理組織等は原則としてこの研究のために使用し、研究終了後は、九州大学大学院医学研究院プレシジョン医療学分野において同分野教授・前田高宏の責任の下、5 年間保存した後、研究用の番号等を消去し、廃棄します。

[情報について]

この研究において得られた研究対象者のカルテの情報等は原則としてこの研究のために使用し、研究終了後は、九州大学大学院医学研究院プレシジョン医療学分野において同分野教授・前田高宏の責任の下、10 年間保存した後、研究用の番号等を消去し、廃棄します。

しかしながら、この研究で得られた研究対象者の試料や情報は、将来計画・実施される別の医学研究にとっても大変貴重なものとなる可能性があります。そこで、前述の期間を超えて保管し、将来新たに計画・実施される医学研究にも使用させていただきたいと考えています。その研究を行う場合には、改めてその研究計画を倫理審査委員会において審査し、承認された後に行います。

8. この研究の費用について

この研究に関する必要な費用は、株式会社テンクーからの共同研究費と講座寄付金でまかなわれます。

9. 利益相反について

九州大学では、よりよい医療を社会に提供するために積極的に臨床研究を推進しています。そのため資金は公的資金以外に、企業や財団からの寄付や契約でまかなわれることもあります。医学研究の発展のために企業等との連携は必要不可欠なものとなっており、国や大学も健全な産学連携を推奨しています。

一方で、産学連携を進めた場合、患者さんの利益と研究者や企業等の利益が相反（利益相反）しているのではないかと疑問が生じることがあります。そのような問題に対して九州大学では「九州大学利益相反マネジメント要項」及び「医系地区部局における臨床研究に係る利益相反マネジメント要項」を定めています。本研究はこれらの要項に基づいて実施されます。

本研究では上記企業との間で利益相反状態が存在しますが、観察研究実施計画は上記要項に基づき調査され、利益相反状態が存在することによって研究対象者に不利益が及ぶおそれはないと判断されまし

た。

利益相反についてもっと詳しくお知りになりたい方は、下記の窓口へお問い合わせください。

利益相反マネジメント委員会

(窓口：九州大学病院 ARO 次世代医療センター 電話：092-642-5082)

10. 研究に関する情報の公開について

この研究に参加してくださった方々の個人情報の保護や、この研究の独創性の確保に支障がない範囲で、この研究の研究計画書や研究の方法に関する資料をご覧いただくことができます。資料の閲覧を希望される方は、ご連絡ください。

また、この研究では、学会等への発表や論文の投稿により、研究成果の公表を行う予定です。

11. 特許権等について

この研究の結果として、特許権等が生じる可能性があります。その権利は九州大学及び共同研究機関等に属し、あなたには属しません。また、その特許権等を元にして経済的利益が生じる可能性があります。これについてもあなたに権利はありません。

12. 研究を中止する場合について

研究責任者の判断により、研究を中止しなければならない何らかの事情が発生した場合には、この研究を中止する場合があります。なお、研究中止後もこの研究に関するお問い合わせ等には誠意をもって対応します。

13. 研究の実施体制について

この研究は以下の体制で実施します。

研究実施場所	九州大学病院遺伝子・細胞療法部 九州大学大学院医学研究院病態修復内科学分野 九州大学大学院医学研究院プレシジョン医療学分野 九州大学大学院医学研究院成長発達医学分野 九州大学大学院医学研究院周産期・小児医療学講座 九州大学病院 臨床遺伝医療部	
研究責任者	九州大学大学院医学研究院プレシジョン医療学分野 教授 前田高宏	
研究分担者	九州大学大学院医学研究院・成長発達医学分野・教授・大賀正一 九州大学大学院医学研究院周産期・小児医療学講座・助教・中島健太郎 九州大学大学院医学研究院成長発達医学分野・助教・大場詩子 九州大学大学院医学研究院・成長発達医学分野・講師・石村匡崇 九州大学大学院医学研究院 プレシジョン医療学分野・助教・仙波雄一郎 九州大学病院 臨床遺伝医療部・学術研究員・松崎佐和子	
共同研究機関等	機関名 / 研究責任者の職・氏名・(機関の長名)	役割
	株式会社テンクー 代表取締役社長・西村邦裕	解析 情報の収集

業務委託先	委託先	委託内容
	企業名称：株式会社 LSI メディエンス 所 在 地：東京都港区芝浦一丁目 2 番 3 号 監督方法：契約を取り交わし、安全管理措置を定める。定期的な 実地調査等を行い、安全管理措置が遵守されているか どうか確認する。 ----- 提供する試料等：検体（核酸・血液細胞）	解析

1 4．相談窓口について

この研究に関してご質問や相談等ある場合は、下記担当者までご連絡ください。

事務局 (相談窓口)	担当者：九州大学大学院医学研究院プレシジョン医療学分野
	教授 前田高宏
	連絡先：〔TEL〕 092-642-6572（内線 6572）
	〔FAX〕 092-642-6679
	メールアドレス：maeda.takahiro.294@m.kyushu-u.ac.jp

【留意事項】

本研究は九州大学医系地区部局観察研究倫理審査委員会において審査・承認後、以下の研究機関の長（試料・情報の管理について責任を有する者）の許可のもと、実施するものです。

九州大学病院長 中村 雅史