

多施設共同研究用

**研究課題名：有毛細胞白血病日本型における生物学的意義不明の変異の機能解明を目的とした研究**

**1. 研究の対象**

「血液疾患のゲノム解析研究」「血液疾患の臨床ゲノム解析研究」「ヘアリー細胞白血病(日本型)の疾患概念の確立に向けた解析調査」などの、血液疾患や悪性腫瘍に関する次世代シーケンスを用いた遺伝子解析等の別研究に参加し、試料・情報の二次利用に承諾いただいている方を対象としています。

また、1990年4月以降に当院を受診し、成人の有毛細胞白血病日本型やその類縁疾患、あるいはその疑いと診断された方で、現在通院がなく、臨床上に必要な検査等を行った後に残った試料が保存されている患者さんを対象としています。

**2. 研究目的・方法・期間**

**・研究目的、方法**

白血病など血液の病気の精密な診断法と治療成績の予測および治療法を開発するために、患者さんの血液や骨髄液を用いて病気に関連する遺伝子の研究を行っています。特に、白血病の発症に関わる、「遺伝子変異」と呼ばれる遺伝子の傷や、どの遺伝子を使い、どの遺伝子を使わないかを決める、いわゆる遺伝子の使い分けを決めるスイッチの異常である、「エピゲノム異常」に関して研究を行っています。特にこれらの遺伝子異常(変異やエピゲノム異常)には、いわゆる癌や白血病の発症に関わるかどうか臨床的意義が不明な、「生物学的意義不明の遺伝子異常」も多いことから、私たちはそれらの意義解明を目的とした研究を行なっていきます。

このたび、有毛細胞白血病日本型(ヘアリー細胞白血病日本型)やその類縁疾患(有毛細胞白血病古典型、有毛細胞白血病バリエーション型、脾辺縁帯リンパ腫等の類縁疾患)と診断された患者さんの、生物学的意義不明の遺伝子変異の機能解明を目的とした研究を実施いたします。具体的には患者さんの骨髄や血液細胞や脾臓などの組織の遺伝子異常として、変異やエピゲノム異常を網羅的に解析します。さらに同定された、生物学的機能が不明な遺伝子異常(変異やエピゲノム異常)に関しては、患者さんの腫瘍細胞を用いて、直接その機能を調べたり、患者さんの腫瘍細胞をマウスに移植してその機能を調べる実験を行います。

この研究の目的は、有毛細胞白血病日本型やその類縁疾患において生物学的機能不明の遺伝子異常の機能的意義を明らかにし、診療情報と組み合わせる事で、有毛細胞白血病日本型の原因となる遺伝子異常を突き止めて病態を明らかにし、それに対する標的治療の開発に繋げる事です。

・ **研究期間** 臨床研究倫理審査委員会承認日 ～ 2026年3月31日

### 3. 研究に用いる試料・情報の種類

情報：患者番号、性別、年齢、診断名、血液検査値（白血球数、赤血球数、血小板値、LDH値、sIL-2R値など生化学検査結果等）、検体の染色体検査結果やフローサイトメトリーによる細胞表面抗原などの情報、匿名化された病情報、脾臓摘出、化学療法や放射線などの治療情報などの臨床情報

試料：骨髄、末梢血、脾臓などの組織から抽出された核酸(DNAとRNA)、頬粘膜拭い液や爪から抽出されたDNA、骨髄、末梢血、脾臓などの組織から抽出された凍結細胞検体  
※以前実施された研究の際に採取された試料、および診療上必要な検査を行うために採取され余った試料を用いますので、今回新たにこれらの試料を取得することはありません。

### 4. 外部への試料・情報の提供

研究に使用される試料・情報は共同研究機関である東京大学医科学研究所および京都大学に送付され解析されます。共同研究機関に提供される情報に関し、匿名化した状態で送付されるため、個人を特定できる情報は提供されません。当院が管理する試料・情報については、施設された場所において適切に管理されます。

### 5. 研究組織

[研究代表機関]

東京大学医科学研究所・附属病院 血液腫瘍内科 助教 横山和明（研究代表者）

[共同研究機関]

佐賀大学医学部附属病院 血液腫瘍内科 教授 木村晋也

京都大学大学院医学研究科 腫瘍生物学講座 教授 小川誠司

### 6. お問い合わせ先

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。

また、試料・情報が当該研究に用いられることについて患者さんもしくは患者さん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ないので、下記の連絡先までお申出ください。その場合でも患者さんに不利益が生じることはありません。

《照会先および研究への利用を拒否する場合の連絡先》

住所：〒849-8501

佐賀市鍋島5丁目1番1号

佐賀大学医学部附属病院 血液腫瘍内科

担当者： 教授 木村晋也（研究責任者）

電話番号：0952-31-6511

**【この研究での検体・診療情報等の取扱い】**

倫理委員会の承認を受けた研究計画書に従い、お預かりした検体や診療情報等には匿名化処理を行い、ご協力者の方の氏名や住所などが特定できないよう安全管理措置を講じたうえで取り扱っています。

このお知らせは当院臨床研究倫理審査委員会承認日より2026年3月31日までの間、研究対象となる患者さんへの公表を目的に、佐賀大学医学部附属病院臨床研究センターホームページで掲載しているものです。

臨床研究センターHP <http://www.hospital.med.saga-u.ac.jp/chiken/>

なお、この研究内容は、佐賀大学における所定の委員会で審査を受け、承認されたものです。臨床研究センターHPでは、佐賀大学医学部附属病院臨床研究倫理審査委員会に関する他の情報等も公表していますのでご覧下さい。