

「健常人と造血器および固形腫瘍患者における末梢血のゲノムおよびエピゲノム解析とその比較検討」について

1. 研究の対象

「造血器腫瘍及び固形腫瘍におけるゲノムおよびエピゲノム異常の網羅的解析」に同意いただいた造血器腫瘍（血液のがん）または固形腫瘍（固形がん）の患者さん。本研究への参加についてご本人から同意をいただいた健常人ボランティアの方。

2. 研究目的・方法

近年、造血器および固形悪性腫瘍（がん）の発症原因として、遺伝子異常（ゲノム異常および遺伝子発現に関わるエピゲノム異常）の解析が盛んに行われています。発症の直接の引き金となる遺伝子異常が特定されているがんもありますが、多くは複数の異常の蓄積により発症すると言われていています（“多段階発がん説”）。また、一見正常に見える健常人の造血前駆細胞（成熟した血液細胞のもととなる前段階の細胞）にも、加齢に伴い遺伝子異常が生じ、遺伝子異常を持った血液細胞がクローン性に増殖することがわかっています（“クローン造血”といいます）。クローン造血は、65歳以上の10%以上に認められ、白血病や悪性リンパ腫といった造血器腫瘍（血液のがん）を発症するリスクを上昇させるとされています。また、固形がん患者においても約25%で認められ、クローン造血がない人に比べクローン造血がある人は、固形がんの発がんリスクが高いことが報告されています。さらに近年、心筋梗塞などの冠動脈疾患や脳梗塞といった非がん疾患においても、クローン造血のある人でリスクが高くなることが分かってきました。クローン造血はゲノム・エピゲノム変異を通してがんやその他の疾患の発症に深く関わりと考えられていますが、その詳細は解明されていません。

本研究では、血液がんおよび固形がんの患者さんと健常な方の末梢血および口腔粘膜拭い液を用いて、遺伝子異常の有無を調べます。さらに、認められた遺伝子異常の種類や頻度、分布などについて、がんの患者さんと健常な方での違いを比較することで、がんや非がん疾患に特徴的な異常、リスクの高い異常を調べます。

※本研究で得られた遺伝子解析の結果は開示されません（結果の解釈が難しく、患者さんの利益になる情報が得られないためです）。

※本研究で得られた遺伝子情報は配慮すべき個人情報に該当します。ただし、本研究においては、遺伝子情報からただちに個人を特定できない体制をとっております。

3. 研究期間

倫理審査委員会承認後～2025年5月31日まで

4. 研究に用いる試料・情報の種類

情報：年齢、性別、既往歴、常用薬、生活歴、（がん患者の場合）診断名、病歴、治療歴、治療効果、病理診断結果 等

試料：末梢血および口腔粘膜拭い液

5. 研究参加に対する謝礼

本研究に参加いただいた健常人ボランティアの方へ、謝礼として1回の採血につき1,000円をお支払いします。

6. 試料・情報の管理について責任を有する者

筑波大学医学医療系血液内科 研究責任者 教授 千葉 滋

7. 本研究への参加を希望されない場合

患者さんやご家族が本研究への参加を希望されず、試料・情報の利用又は提供の停止を希望される場合は、下記の問い合わせ先へご連絡ください。すでに研究結果が公表されている場合など、ご希望に添えない場合もございます。

8. 問い合わせ連絡先

医学医療系血液内科 坂田麻実子 029-853-3127 （平日9～17時）