

患者説明文書

包括的ゲノムプロファイリングによる造血器悪性腫瘍の遺伝子変異と臨床像の関連の解明
臨床研究へのご協力をお願い

1. 研究の目的と方法

血液内科では、白血病やリンパ腫、多発性骨髄腫、骨髄増殖性腫瘍、骨髄異形成症候群など、様々な造血器の腫瘍の診断、治療を行っています。腫瘍とは、一般的には一つの細胞から生じることが想定されており、悪性となった一つの細胞がどんどん増殖を続けてしまうという病気です。

造血器腫瘍の診断には、骨髄やリンパ節などの組織検査（生検）が行われますが、得られた検体は、細胞や組織を顕微鏡で見て診断する病理検査のほか、染色体の検査（G 染色法や FISH 法などがあります）やフローサイトメトリー検査などを行い、正確な診断と病状の把握に努めています。

ヒトの体はたくさんの、いろいろな種類の細胞が集まってできています。それぞれの細胞の中には DNA と呼ばれる物質がふくまれています。DNA は、ヒトの体をつくる設計図ともいわれており、DNA には、ヒトの場合、約 2 万個の遺伝子が存在します。おのおのの遺伝子はタンパク質の設計図であり、それぞれの遺伝子をもとにタンパク質が作られることによって、ヒトの生命としての活動が営まれています。

ところが、ある細胞でこの DNA や遺伝子に異常（変異）が起これば、時にその細胞がどんどん増殖を続け、悪性の腫瘍を発症することがあります。DNA や遺伝子の変異が腫瘍の発症に最もかかわる根本の原因と考えられています。そして、DNA や遺伝子のどの部分にどのような変異が起こったかということが、腫瘍の発症やその後の病気の進行、薬の効きやすさなどに大きく関わっています。このことから、DNA や遺伝子全体（これをゲノムといいます）を調べて変異を見つけ出す（包括的ゲノムプロファイリング）ことは、正確な腫瘍の診断や治療方法の選択、診断後の病状や予後の予測など、病院での診療にもとても重要な意義を持ちます。

これまでは、ゲノム全体を調べて、DNA や遺伝子の異常を見つけだすことは技術的に困難でした。しかし、近年、医学の進歩に伴って、腫瘍のゲノム全体を調べて、DNA や遺伝子の変異を見つけ出すことができるようになり、ようやく日常の診療でもこのような検査を行うことができるようになってきました。しかしながら、腫瘍の DNA・遺伝子変異はきわめて複雑で多岐にわたっており、見つかった変異が診断や病状、治療経過にどのように関連するのか、まだまだ分かっていないのが現状です。

今回の研究では、造血器腫瘍のゲノム異常の知見が、診断や病状、治療経過といった患者さんの診療で得られた情報とどのように関係しているかを検討、研究することによって、ゲノム異常に基づいた腫瘍の病態を明らかにし、ゲノム異常の情報が診断や治療の選択とい

った実際の診療に応用されることを目指します。

2. 実施担当医師

京都第一赤十字病院血液内科 研究統括医師：松本洋典（副部長）

研究分担医師：内山人二（部長）、岩井俊樹（副部長）、古林 勉（副部長）、杉谷未央（医長）、村松彩子（医長）、埜中広一（医長）、有田梨乃（専攻医）、鈴木治憲（専攻医）

3. 研究の方法

今回の研究の対象は、当科で 2018 年 1 月から診療し、2025 年 6 月末日まで診療する造血器悪性腫瘍の患者さんです。研究期間は、当院での倫理審査委員会承認日から、2027 年 7 月末日まで（2 年間）です。ゲノムプロファイリングの検査結果とカルテから得られる検査所見、臨床所見をあわせて解析します。本研究の結果は、個人情報保護に十分な配慮を行った形で、医学論文、場合によっては学会発表として公表する予定です。

4. 患者さんの利益、不利益（リスク） および同意取得

本研究は、これまでの通常の診療で得られた検体や診療情報の解析のみを行うもので、患者さんに新たな侵襲は生じません。本研究の参加に関しては、本掲示をもって文書同意に代えますが、御同意頂けない場合は、研究への参加を取り消しますので、下記までご連絡下さい。本研究への参加を辞退した場合にも診療上の不利益を受けることはありません。

5. 研究事務局、患者問い合わせ窓口

〒605-0981 京都市東山区本町 15 丁目 749 番地 京都第一赤十字病院血液内科

電話 075-561-1121（代表） FAX 075-561-6308

研究統括医師 松本 洋典