

急性骨髄性白血病の診断適正化を目的とした特定遺伝子ゲノムシーケンスキット Amoy Myeloid Panel®の実行可能性を探索する多施設共同研究： Hematologic Malignancies (HM)-SCREEN-Japan 02

1. 研究の対象

本試験の対象者は、新たに急性骨髄性白血病と診断されたか再発と判定された方のうち、ゲノム検査のための検体（骨髄液もしくは末梢血）の提出および臨床情報の収集にご同意いただいた方です。また、より包括的な解析を行うため、「初回標準治療不耐容または再発難治の急性骨髄性白血病におけるがん関連遺伝子異常のプロファイリングの多施設共同研究 Hematologic Malignancies (HM)-SCREEN-Japan 01」（以下、HM-SCREEN-Japan01）に参加された方の臨床情報（生年月日と性別を含みます）およびゲノム情報を二次利用します。この試験の対象者は2019年1月9日から2021年7月31日までに下記施設で急性骨髄性白血病の診断・治療を受けた方が含まれます。HM-SCREEN-Japan01試験に参加された方で、データの二次利用を希望されない方は文末のお問い合わせ先までご連絡ください。なお自分が参加者かどうか分からない場合でも、気兼ねなくお尋ねください。

[対象施設]

NTT東日本関東病院，愛知県がんセンター，医療法人菊郷会愛育病院，京都府立医科大学附属病院，高知大学医学部附属病院，国立研究開発法人国立がん研究センター中央病院，国立研究開発法人国立がん研究センター東病院，札幌医科大学附属病院，山口大学医学部附属病院，鹿児島大学病院，秋田大学医学部附属病院，大阪大学医学部附属病院，東京医科大学病院，日本赤十字社成田赤十字病院，浜松医科大学医学部附属病院，福井大学医学部附属病院，名古屋第一赤十字病院（計17施設）

2. 研究目的・方法

[研究目的]

日本人の急性骨髄性白血病患者を対象として遺伝子検査を行った先の研究（HM-SCREEN-JAPAN01試験）では、FLT3変異以外にも将来的に治療のターゲットとなりうる変異（IDH1/IDH2やNPM1、MLL再構成など）や、予後予測に重要な遺伝子変異（TP53やRAS経路関連遺伝子など）がそれぞれ2～3割の頻度で検出されており、遺伝子検査によって多くの貴重な情報が得られることが示唆されました。ただし、先の研究では検査開始から結果が得られるまでおよそ1ヶ月を要しており、病期の進行の

速い急性骨髄性白血病において、その遺伝子情報をリアルタイムに臨床に生かすことは困難でした。

そこで今回、検査する対象遺伝子を 53 個に絞り、より短い期間で結果を報告することのできる新たな遺伝子検査キットを、AmoyDx 社がもつシーケンス技術を基盤として国立がん研究センター東病院と共同で開発しました。このキットはまだ製品化されておりませんが、中国人の急性骨髄性白血病患者の検体を用いた性能評価において十分な検出能力があることが確認されており、日本人患者の検体を用いた予備試験においても同等の結果が得られております。また、この検査技術は日本の SRL（エスアールエル）社に移管され、日本国内で検査することができます。本研究では、この遺伝子検査キットを用いて遺伝子変異情報を迅速に知らせることで、診断をより正確に行うことの手助けとなるかどうかをしらべることが目的です。

[研究方法]

本研究は、研究許可日以降、約 255 名（解析不能・失敗例を含む）の方に参加していただく予定です。また、HM-SCREEN-Japan01 試験に参加された 182 名の方の情報を二次利用します。

登録期間は、国立がん研究センターの許可日から 2024 年 3 月 31 日までを予定しています。また研究全体の期間は、国立がん研究センターの研究許可日から 2025 年 3 月 31 日までを予定しています。

本研究では、診断もしくは治療中に採取した骨髄液を用います。日常臨床で必要な検体量に微量を上乗せして採取します（通常診療で 10~20ml の骨髄液を採取するのに対し、研究用に 1~2 ml を上乗せします）。複数の時点で採取された骨髄液を研究に用いる場合もあります。なお、骨髄液の採取が難しい場合、末梢血中に 10% 以上の芽球が含まれている場合はそちらの提出も可能です。検体は各参加施設より SRL 社により回収され、概ね 3 週間以内に専用サーバー(PREMIUM 社管理)よりレポートが作成されます。作成されたレポートは国立がん研究センター東病院にはキュレーションされ、各担当医に報告されます。また、AML に関する臨床試験情報を定期的に配信し、患者の治療方針決定に際し参考にしてもらうことを意図します。

また本研究では、登録患者さんが同種移植を受けた場合に、日本造血細胞移植データセンターが管理する「移植登録一元管理プログラム (TRUMP)」の登録データを利用させていただきます。TRUMP は、日本造血・免疫細胞療法移植学会及び日本造血細胞移植データセンターが実施する、造血細胞移植患者さんを対象とした「造血細胞移

植および細胞治療の全国調査」に用いられている web 入力プログラムです。この全国調査は、日本における造血細胞移植の実状や患者さんの治療状況を把握し、得られたデータから移植後予後や要因分析を行い、移植成績の向上を目指すことを目的としています。

本研究の実施に伴う諸費用は、平成 30 年度国立がん研究センター研究開発費「造血器腫瘍の早期開発研究促進および TR 研究体制整備に関する研究（30-A-7）」班の研究費（研究代表者 落合 淳志、平成 31 年 3 月まで）、2021 年度国立がん研究センター研究開発費「難治性急性白血病の治療開発のための基盤形成（2021-A-11）」（研究代表者 南 陽介）および共同研究へ参加する CMIC の研究資金から捻出されます。本研究におけるゲノム検査について患者さんに代金が請求されることはありません。

3. 研究に用いる試料・情報の種類

急性骨髄性白血病の診断時もしくは再発判定時に採取した骨髄液もしくは末梢血検体を用います。Amoy Myeloid Panel を用いて遺伝子変異の有無や様式、アレル頻度を検査します。また、治療内容や生命予後を含む臨床情報を収集し、統計解析やグループ分けなどに用います。

4. 外部への試料・情報の提供

データセンターへのデータの提供は、特定の関係者以外がアクセスできない状態でを行います。対応表は、当センターの研究責任者が保管・管理します。

あなたのデータを含む研究に関するデータや情報について、国内の企業や研究機関のほか、外国の企業や研究機関からデータの提供を求められることがあります。現時点であなたのデータを提供する予定の企業や研究機関は以下の通りです。

1. 第三者の名称、所在する国名：Amoy Diagnostics Co., Ltd（中華人民共和国）
2. 当該外国における個人情報保護制度の有無：あり
3. その概要：以下をご参照ください

<https://www.ppc.go.jp/personalinfo/legal/kaiseihogohou/#gaikoku>

4. 提供する第三者のプライバシーポリシー：

Amoy Diagnostics Co., Ltd プライバシーポリシー

(<https://www.amoydiagnostics.com/index.html>)

5. 研究組織

【研究代表者】

国立がん研究センター東病院 血液腫瘍科

研究代表者 南 陽介

【共同研究施設代表者】

愛知県がんセンター
血液・細胞療法部 楠本 茂
秋田大学医学部附属病院
血液・腎臓・膠原病内科 小林 敬宏
NTT 東日本関東病院
血液内科 臼杵 憲祐
大阪大学医学部附属病院
血液・腫瘍内科 福島 健太郎
京都府立医科大学附属病院
血液内科 黒田 純也
国立がん研究センター中央病院
血液腫瘍科 伊豆津 宏二
日本赤十字社愛知医療センター
名古屋第一病院
血液内科 森下 喬允
福井大学医学部附属病院
血液・腫瘍内科 山内 高弘
成田赤十字病院
血液腫瘍科 宇津 欣和
浜松医科大学医学部附属病院
輸血・細胞治療部 小野 孝明
札幌医科大学附属病院
血液内科 井山 諭
愛育病院
血液内科・血液病センター 近藤 健
東京医科大学病院
血液内科学分野 後藤 明彦
高知大学医学部附属病院
血液内科 小島 研介
山口大学医学部附属病院
血液内科 中邑 幸伸
鹿児島大学病院
血液・膠原病内科 石塚 賢治
千葉大学医学部附属病院
血液内科 堺田 恵美子

福島県立医科大学附属病院
血液内科学講座 池添 隆之
水戸医療センター
血液内科 吉田 近思
佐賀県医療センター好生館
血液内科 吉本 五一
京都大学医学部附属病院
血液内科 諫田 淳也
亀田総合病院
血液・腫瘍内科 池田 大輔
愛媛県立中央病院
血液内科 名和 由一郎
獨協医科大学埼玉医療センター
糖尿病内分泌／血液内科 木口 亨
東北大学病院
血液内科 小野寺 晃一
東京医科歯科大学
血液内科 森 毅彦

【共同研究機関】

[解析補助] (※)

東京理科大学 生命医科学研究所
融合研究推進部門
准教授 波江野 洋

東京理科大学 生命医科学研究所
免疫アレルギー部門
教授 伊川 友活

[遺伝子解析レポート作成補助]

株式会社 Precision Medicine Asia (PREMIA)
代表取締役 池田 龍哉

[資金提供]

シミック株式会社 (CMIC)
臨床事業第2本部 長岐 大

【業務委託先】

[遺伝子解析実施]

株式会社エスアールエル

[シーケンスキット作成/技術提供]

Amoy Diagnostics Co., Ltd.

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、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：

【高知大学医学部附属病院 血液内科 小島 研介 電話番号：088-888-2920】