

研究課題名：急性骨髄性白血病におけるエステラーゼ染色陽性例の臨床的・遺伝学的特徴に関する多機関共同研究

2026 年 10 月 5 日

【研究の目的】

急性骨髄性白血病（AML）の中でも「単球系」と呼ばれるタイプの白血病は、従来の抗がん剤が効きにくく、新しい治療法の開発が急務となっています。私達は最近の研究で、この単球系 AML に対して、SETDB1 阻害薬の開発や、最新の遺伝子編集技術（CRISPR/Cas13）を用いて「CES1」という酵素を標的とする、新しい治療法の開発を進めています。

この CES1 という酵素が多く存在する白血病細胞は、病院での検査（エステラーゼ染色）で強く染まる事が分かっています。しかし、どのような遺伝子や染色体の異常を持つ患者様がこの特徴を示すのかは、まだ十分に分かっていません。

そこで私達は、複数の医療機関と共同で、過去に AML の診断・治療を受けられた患者様の診療情報やゲノム（遺伝子）解析のデータを使用した研究を計画しました。エステラーゼ染色の結果とゲノム異常（KMT2A 遺伝子の異常など）の関係を明らかにすることで、私達が開発中の新しい治療法が「どのような患者様に最も効果的か」を予測する指標（バイオマーカー）の確立に繋げていきます。

なおこの研究は、東京大学医科学研究所倫理委員会の承認を得て、各研究機関の長の許可を受けて実施されます。

【対象となる患者様と用いる試料・情報】

東京大学医科学研究所附属病院および共同研究機関において、2000年以降に急性骨髄性白血病と診断され、骨髄検査等のエステラーゼ染色検査およびゲノム検査を受けられた患者様。診療で得られた診療情報（エステラーゼ染色など検査結果、年齢、性別、治療歴など）およびゲノム解析データを用います。試料は用いません。

【方法】

各共同研究機関から東京大学医科学研究所へデータが提供され、統合して解析を行います。エステラーゼ染色が陽性となる患者様（阻害剤の効果も確認できた方）と、そうでない患者様のデータを比較し、特定のゲノム異常（KMT2A遺伝子の転座など）がどの程度の頻度で起きているかを統計学的に解析します。新たに患者様から血液や骨髄を採取することはありません。

【研究期間】

2026年10月5日（所長許可日）～ 2031年 9月末

【個人情報保護の方法】

診療情報やゲノムデータを使わせていただくにあたっては、各医療機関において、直接患者様を識別できないような登録番号に置き換える加工（仮名化）を行います。登録番号と個人情報の対応関係を記した表（対応表）は、各医療機関の鍵のかかる保管庫にて厳重に管理されます。

また、ゲノムデータは個人を識別しうる情報（個人識別符号）に該当するため、データの送受信や東京大学医科学研究所での保管においては、暗号化や厳格なアクセス制限などの高度なセキュリティ対策を講じます。

【研究成果の公表について】

研究成果が学術目的のために論文や学会で公表されることがありますが、その場合も、患者様の個人情報には厳重に守られますので、第三者に患者様の個人情報が明らかになることはありません。なお、他の研究者による研究成果の検証可能性を確保するために、東京大学医科学研究所では「東京大学医科学研究所生命科学系研究データ保存のガイドライン」を策定しております。これに基づき、発表後もデータを東京大学医科学研究所に長期間保存させていただくことをご了承ください。

【研究実施体制】

研究代表者 東京大学医科学研究所／東京大学大学院新領域創成科学研究科
メディカル情報生命専攻 先進分子腫瘍学分野 教授 合山 進
共同研究機関 研究責任者 ・東京大学医科学研究所 造血病態制御学分野、
附属病院血液腫瘍内科 教授 南谷 泰仁
・獨協医科大学埼玉医療センター 准教授 木口 亨

【ご質問・ご相談、ご辞退のお申し出に関する連絡先】

この研究についての質問やご自身やご家族のデータが本研究に用いられているかどうかをお知りになりたい場合、あるいは、本研究への診療情報およびゲノムデータの使用について辞退されたい場合、下記の窓口までお問い合わせ下さい。お申し出があった場合は、データの解析を中止し、研究から除外させていただきます（すでに出版物等で公表されている場合は除外できないことがあります）。

また、本研究について詳しくお知りになりたい場合には、他の対象者などの個人情報や知的財産の保護などに支障がない範囲内で、研究計画書などの資料をご覧いただけますので、下記の窓口までご連絡ください。

<問い合わせ先および研究への利用を拒否する場合の連絡先>

東京大学医科学研究所・連携教授／(新領域)先進分子腫瘍学分野・教授
合山 進
電話番号：03-5449-5518

【東京大学医科学研究所】

研究所長名：岩間 厚志

住所：東京都港区白金台 4-6-1

ホームページ：<https://www.ims.u-tokyo.ac.jp/>

研究倫理支援室：<https://ore-imsut.jp/>