

IRB番号「2023-GB-151」

研究課題名「臨床現場で行われた遺伝学的検査におけるInconclusiveなどの不確定な検査結果となる原因の解明」**1. 研究の対象**

本研究の対象は、2000年1月1日から2028年3月31日までにかん研有明病院および、他の研究参加施設において、臨床現場にて遺伝学的検査を実施し、検体の質・量的不備などの明確な理由を除いた、Inconclusiveなどの不確定な検査結果と報告された患者さんです。一般的に、遺伝学的検査の結果は、病的バリエーションあり、病的バリエーションなし、臨床的意義不明のバリエーション (Variant of Uncertain Significance (VUS)) と報告されますが、それ以外に報告されるInconclusiveなどの不確定な検査結果と報告された方が本研究の対象となります。本研究の対象とする「遺伝学的検査」は、BRACAnalysis®診断システム (BRCA1/2遺伝子検査) などの保険収載されている遺伝学的検査のほか、主に自費診療として行われている多遺伝子パネル検査 (multi-gene panel testing: MGPT) (Invitae Corporation、コニカミノルタREALM株式会社、ラボコープ・ジャパン合同会社、株式会社ファルコバイオシステムズ、株式会社OVUS 等) などを対象とします。

2. 研究の目的・方法

遺伝学的検査において、Inconclusiveなどの不確定な検査結果が返却されることがあり、臨床上の取り扱いにおいて、問題となることがあります。本研究では、この不確定な検査結果となった検体や新たに採取した検体を用いて、次世代シーケンサーを用いるなど、異なる手法を用いて、Inconclusiveとなった原因となる遺伝子の変化や検体の条件を検討します。

3. 研究期間

承認日 ~ 2028年03月31日

4. 研究に用いる試料・情報の種類

本研究に用いる下記の試料・情報につきましては、倫理審査委員会の承認を受けた研究計画書に従い、個人が特定されないよう加工を行った上で取り扱っています。

臨床情報：電子カルテや紙診療録および各部門システムより抽出する。

- 臨床所見 (年齢、性別、身長、体重、腫瘍の分化度、病歴に関する情報、臨床病期、検査結果、画像診断結果等)
- 治療内容と予後情報：投与薬剤、奏功、治療期間、放射線治療・手術の有無と内容、再発・転移の有無、再発形式、再発確認日、転帰 (生存、原病死・不明死、他病死、確認日) 等
- 遺伝学的検査の内容、解析データ、バリエーション情報、結果 (修正報告書を含む)
- 家系情報 (家族歴、家系図等)
- 診療録上の記述的な記録 (遺伝カウンセリング記録、問診票、面談記録等)

解析情報：本研究では、PCR、サンガーシーケンスによるバリエーション解析、マルチプレックスPCRによる構造バリエーション解析、MLPA法、次世代シーケンサーを用いた全ゲノムシーケンス解析、エクソーム解析、対象遺伝子領域のターゲットリシーケンス解析、RNAシーケンス解析などの解析を行い、種々の解析情報が生成される。

試料：がん研究会有明病院臨床遺伝医療部を受診し、遺伝学的検査を受検する患者において、遺伝学的検査に付随して主として血液、唾液等の体液および皮膚、口腔粘膜等を収集しており、それを利用する。また、各診療科・各部門において手術・生検等の臨床検査及び処置等で収集した余剰の組織が解析対象となる場合には、CPMバイオバンクおよびGTB、病理部に保管している検体を使用する。

- 余剰組織：新鮮凍結組織、ホルマリン固定パラフィン包埋組織等
- 既存の血液及び体液等：各種生化学検査のために採取された血液、胸水、腹水、その他の体腔液ならびに洗浄液、ぬぐい液、及び尿、唾液等
- 本研究のために採取される末梢血、皮膚、口腔粘膜等
- 得られた皮膚等の組織を培養することで得られる線維芽細胞
- 上記試料から採取したDNA、RNA等

5. 外部への試料・情報の提供

外部機関との共同研究の際には、個人情報の漏洩を防止するため、全症例について特定の個人を識別できないように仮名加工を行い、個人情報を保護します。

患者の個人識別情報（氏名、住所、電話番号、がん研究会有明病院におけるカルテ番号）は、がん研究会において研究実施担当者以外から任命された個人識別情報管理者により管理しています。個人識別情報管理者は、個人識別情報を他の情報、試料から分離し、新たな症例番号を付加し特定の個人を識別できないように仮名加工を行います。

個人識別情報管理者：
がん研究会有明病院 顧問 兼 医療情報部 部長 小口 正彦

6. 研究組織

研究総括、分子生物学的実験、遺伝カウンセリング、遺伝子情報解析
がん研究所分子標的病理プロジェクト
がん研有明病院臨床病理センター病理部 特任研究員 土橋 映仁

分子生物学的実験、遺伝子情報解析
がん研究所病理部 研究助手 富樫 由紀
がん研究所病理部 部長 竹内 賢吾

遺伝カウンセリング、遺伝子情報解析、試料・情報管理責任者
がん研有明病院臨床遺伝医療部 部長 植木 有紗

遺伝カウンセリング、遺伝子情報解析
がん研有明病院臨床遺伝医療部 認定遺伝カウンセラー 金子 景香
がん研有明病院臨床遺伝医療部 認定遺伝カウンセラー 新川 裕美
がん研有明病院臨床遺伝医療部 認定遺伝カウンセラー 幅野 愛理
がん研有明病院臨床遺伝医療部 認定遺伝カウンセラー 箕浦 祐子
がん研有明病院臨床遺伝医療部 認定遺伝カウンセラー 久我 亜沙美
がん研有明病院先端医療開発科 がん早期臨床開発部長 古川 孝広
がん研有明病院ゲノム診療部・臨床遺伝医療部 医員 林 直美

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：

公益財団法人 がん研究会有明病院
〒135-8550東京都江東区有明三丁目8番31号
研究責任者 がん研究所分子標的病理プロジェクト・がん研有明病院臨床病理センター 病理部 特任研究員 土橋 映仁
連絡先：電話番号03-3520-0111(代表) FAX番号03-3520-0141

研究代表者：

研究代表者 がん研究所分子標的病理プロジェクト・がん研有明病院臨床病理センター 病理部 特任研究員 土橋 映仁