令和5年7月18日　第3版

C-CAT (Center for Cancer Genomics and Advanced Therapeutics)データ を用いた若年がん患者に関連する遺伝子異常の探索的検討に関する多施設共同試験

１．本研究の対象

2019 年 6 月 1 日から 2023 年 12 月 31 日までに C-CAT（Center for Cancer Genomics and Advanced Therapeutics）に登録され、データ利活用に同意している患者とする。

- 若年がん患者の解析：登録時に 15～39 歳であった患者
- 非若年患者との比較解析：AYA 患者の割合が 5%を超えるがん種に登録された 15 歳以上の患者
- 特定がん種の解析：胸部腫瘍、甲状腺がん、血管肉腫など、ゲノム異常が多いがん種や希少がんに登録された患者

対象患者のうち、以下の条件を満たさない症例は除外する：

1. がん遺伝子パネル検査において十分な解析結果が得られなかった症例
2. 年齢情報や必要な診療情報が欠損している症例

２．研究目的・方法

本研究では、C-CAT データベースを用いて、本邦における AYA 世代（15～39 歳）のがん患者のゲノムプロファイルを明らかにし、薬剤投与や遺伝性腫瘍の発生につながる可能性のあるドライバー遺伝子を探索する。

施設間の差が患者の不利益につながらないように解析を行い、将来の AYA がん患者における最適な治療・サバイバーシップ戦略の開発に役立てることを目的とする。

解析方法の概要：

- C-CAT 登録情報を匿名化データとして取得
- 取得情報：年齢、性別、病歴、治療歴、ゲノム変異情報（体細胞変異、コピー数変化、再構成・構造異常、Tumor Mutation Burden、MSI、germline findings 等）
- 統計解析：対象群間の比較、主要評価項目（ゲノム異常の割合）の記述統計、副次評価項目（薬剤投与割合、無増悪生存期間、全生存期間等）の解析

３．研究期間

- C-CAT 利活用検索ポータルアクセス権付与より 3 年間
- 調査対象期間：2019 年 6 月 1 日～2023 年 12 月 31 日

４．研究に用いる試料・情報の種類

- 臨床情報：治療歴、既往歴、薬剤投与情報、診療経過等
- ゲノム情報：遺伝子パネル検査結果、コピー数変化、体細胞変異、再構成・構造異常、TMB、MSI、germline findings 等

５．研究に用いる試料・情報の取得方法

- C-CAT 利活用検索ポータルを通じて専用回線でアクセスし、匿名化データとしてダウンロード
- 必要に応じて、研究代表機関および共同機関で追加取得することがある

６．外部への試料・情報の提供及び公開

本研究成果については学会、論文等で報告する予定です。学会や論文で発表する際は、個人が特定される情報は削除したうえで発表を行う。

７．研究組織

　埼玉県立がんセンター　林直美

（共同研究機関）

　がん研有明病院　臨床遺伝医療部　石岡宏太

８．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当該試料・情報の利用・提供を行いません（利用・提供を停止します）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：

〒135-8550　東京都江東区有明 3-8-31

Tel：03-3520-0111(大代表)　Fax：03-3520-0141

公益財団法人　がん研究会 有明病院

研究責任者：

がん研有明病院　臨床遺伝医療部　石岡宏太