

若年性のがん及び家族性/遺伝性腫瘍の遺伝学的診断と医学的管理に関する多施設共同観察研究

1. 研究の対象

国立がん研究センターおよび本文「5. 研究組織」に記載される共同研究機関において、がんと診断された方、遺伝性腫瘍の診断もしくは疑われた方、あるいは遺伝性腫瘍と診断された方のご家族の方を対象として遺伝性腫瘍の遺伝学的診断と医学的管理についての検討を行います。

上記のうち、以下のいずれかに該当する方が対象となります。

- ・2013年4月～2024年3月に「家族性・若年性のがん及び遺伝性腫瘍に関する診断と研究」に関する説明を受け、研究参加に同意をされた方
- ・現在進行中の研究及び将来計画される複数の研究について、一定の条件の下に、まとめて広い範囲の研究（薬や医療技術の開発を含みます）への協力の同意（「包括的同意」と言います）をいただいた方。国立がん研究センターにおいては2002年1月～2011年5月12日に「検査試料、生検組織、摘出標本などのがん研究への利用に関するお願い」により同意の得られた方、もしくは2011年5月13日以降に「診療目的で採取された血液・組織などの研究用保管と、研究用採血による医学研究へのご協力のお願い」により同意の得られた方。

2. 研究目的・方法

研究目的： 遺伝性腫瘍は、がんの高危険度群として、たいへん重要な疾患です。その診断や、一人ひとりに最も適した予防等の生涯に渡る対策や、ご家族への遺伝に関する課題に取り組むためには、原因となる遺伝子とその変異を確実に診断し、その臨床的な意味づけをする必要があります。しかし現在、遺伝性腫瘍の原因となる遺伝子や遺伝子の変化（バリエーション）の全貌は明らかになっておらず、遺伝子検査もまだ完璧ではありません。また、遺伝性腫瘍の診断に至った後の遺伝的リスク評価に基づく精密な検査や予防医療についても、必ずしもその有用性が示されていません。

本研究では、未知の遺伝性腫瘍原因遺伝子や、症状などに影響を与える遺伝子の発見と、それらの遺伝子のバリエーションの臨床的意義の解明を行うことにより、遺伝性腫瘍の遺伝子診断や保険診療への組み込みなどを目的としています。

研究方法： ①当院のカルテに記載されている診療情報を集計して分析します。その診療情報には、あなたの遺伝子検査の結果も含まれます。②これまでの診療で採取した血液などの検体の残りをを用いて、遺伝性腫瘍に関する新しい原因遺伝子等を探します。その際、まだよくわかっていない遺

伝子や、遺伝子と遺伝子をつなぐ間の部分も含めて、ヒトの遺伝子全体（「ゲノム」と言います）について、遺伝子の全塩基配列など構造や機能の変化を調べます。これは親から子に受け継がれる、いわゆる「遺伝」に関するあなたの遺伝情報を網羅的に調べることになります。

研究実施期間：研究許可日～2031年3月31日まで

3. 研究に用いる試料・情報の種類

試料：血液、診療で採取された組織の残り 等

情報：生年月日、性別、家族歴（家系図）、病歴 等

4. 外部への試料・情報の提供

外部への試料・情報の提供：共同研究機関にてゲノム解析を実施するため、試料・情報を提供することがあります。また、海外の解析委託機関に解析を依頼する場合があります。その際、試料・情報は個人情報と特定できる情報を含まない形にした後に、送付されます。そうした情報の加工は遺伝相談外来担当が行い、対応表は遺伝相談記録に保管されます。

現段階で予定している外部委託機関は以下の通りです。

- ・ BML (株式会社ビー・エム・エル) 〒151-0051 東京都渋谷区千駄ヶ谷 5-21-3
<https://www.bml.co.jp/>
- ・ SRL (株式会社エスアールエル) 〒107-0052 東京都港区赤坂 1-8-1
<https://www.srl-group.co.jp/>
- ・ 株式会社ファルコバイオシステムズ 〒606-8357 京都府京都市左京区聖護院蓮華蔵町 44-3
<https://www.falco.co.jp/>
- ・ 株式会社理研ジエネシス 〒141-0032 東京都品川区大崎 1-2-2 アートヴィレッジ大崎セントラルタワー8階
<https://www.rikengenesys.jp/>
- ・ タカラバイオ株式会社 〒525-0058 滋賀県草津市野路東 7-4-38
<https://www.takara-bio.co.jp/>
- ・ 株式会社ジーンベイ 〒222-0033 神奈川県横浜市港北区新横浜 3-8-8 日総第 16ビル 401
<https://genebay.co.jp/>
- ・ フィンガルリンク株式会社 〒111-0041 東京都台東区元浅草 2-6-6
<https://www.finggal-link.com/>
- ・ 丸紅情報システムズ株式会社 〒112-0004 東京都文京区後楽 2-6-1
<https://www.marubeni-sys.com/>

- ・ Invitae Corporation [アメリカ合衆国 (カリフォルニア州)]
1400 16th Street, San Francisco, CA 94103 USA
<https://www.invitae.com/>
当該外国における個人情報保護制度の有無：あり
<https://www.ppc.go.jp/personalinfo/legal/kaiseihogohou/#gaikoku>
プライバシーポリシー: <https://www.invitae.com/us/privacy/privacy-policy>

外部への情報の公表：研究により得られたゲノム情報と臨床情報の一部は、個人のプライバシーを十分保護しつつ、医療や研究開発を支援するために国際的に活用されている公的データベース（海外のデータベースを含む）に登録する可能性があります。これらのデータベースに登録されたデータは、海外の研究者等に利用されることもあります。新たな研究に用いる際には、国内外の規制に則り、あらためて研究計画書を作成して研究倫理審査委員会の承認や研究機関の長の許可を受ける等、適正な手順を踏んだ上で行います。

なお、新たな研究の概要・研究機関については、新たな研究に関わる機関（試料・情報の授受を行う機関すべて）公式ホームページ等にて情報公開いたします。

また、研究の成果は、個人のプライバシーを十分保護しつつ、論文・学術集会等で発表される場合があります。

本研究で用いた試料・情報を国内外の機関で実施する将来の医学的研究のために、研究終了後も大切に保管させていただきます。新たな研究に用いる際には、国内外の規制に則り、あらためて研究計画書を作成して研究倫理審査委員会の承認や研究機関の長の許可を受ける等、適正な手順を踏んだ上で行います。

なお、新たな研究の概要・研究機関については、新たな研究に関わる機関（試料・情報の授受を行う機関すべて）公式ホームページ等にて情報公開いたします。

・国立がん研究センターが参加する研究の公開情報については国立がん研究センターの公式ホームページより確認することができます。

https://www.ncc.go.jp/jp/about/research_promotion/study/list/index.html

5. 研究組織・研究責任者

国立がん研究センター	平田 真
佐々木研究所附属杏雲堂病院	菅野 康吉
理化学研究所	桃沢 幸秀
東京大学大学院	松田 浩一

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、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ませんので、下記の連絡先までお申出ください。この場合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：

〒104-0045 東京都中央区築地 5-1-1

電話番号：03-3542-2511（内線 7106）

研究責任者：国立がん研究センター中央病院／研究所 平田 真