

# 全ゲノム解析の医療実装を目指した解析パイプラインの検討

## 1. 研究の対象

下記の研究に参加された方

・2012-374「がん患者の臨床検体を用いた、治療効果および毒性に関する遺伝子のプロファイリング研究 Cancer Gene Profiling Study（研究代表者：山本昇）」

研究期間：2013年6月24日から2024年3月31日

・「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をお願い（ナショナルセンター・バイオバンク・ネットワークプロジェクト）」に2011年5月11日から2024年3月31日の期間で同意され、2019-105「本邦のがんゲノム医療に資する遺伝子プロファイリング検査の改良・改変・実装（研究代表者：河野隆志）」研究期間：2011年5月11日から2024年3月31日に参加された方。

## 2. 研究目的・方法・期間

現在、高度な個別化医療を実現するため、全ゲノム解析の医療実装準備が進められており、本邦でも解析精度が確立されたパイプライン（遺伝子変異の有無や意義を解析するシステム）の開発を進めています。一方、オランダでは非営利組織 Hartwig Medical Foundation が中心となって独自の全ゲノム解析パイプラインを確立し、既に全ゲノム解析の医療実装が行われています。

本研究では他研究内で既に得られている遺伝子の情報（腫瘍組織及び正常組織、血液由来の全ゲノムシーケンス及びRNAシーケンス情報等）をオランダの全ゲノム解析パイプラインを用いて解析し、本邦で開発されたパイプラインによる解析結果と比較・検討を行います。本研究は今後のより高精度なパイプライン開発及び全ゲノム解析の医療実装を促進することを目標としています。尚、本研究において金銭的自己負担が発生する可能性はありません。

尚、本研究で新たに行われる遺伝子解析の結果については、基本的には開示しません。ただし、対象となった方ががん治療に大きな利益をもたらす可能性がある情報が得られた場合、主治医と十分な協議を行った後に結果開示を行う場合があります。

研究期間は研究許可日から2027年12月31日を予定しています。

## 3. 研究に用いる試料・情報の種類

診療情報：年齢、性別、がん種、診療の一環として行った遺伝子検査結果等

遺伝子に関する情報：腫瘍組織及び正常組織、血液由来の全ゲノムシーケンス及びRNAシーケンス、そのほかのゲノム解析のデータや解析結果等

#### 4. 外部への試料・情報の提供

本研究では、遺伝子に関する情報等をオランダに拠点を置く非営利組織 Stichting Hartwig Medical Foundation が保有するパイプラインを用いて解析します。この際、遺伝子に関する情報等を直ちに個人が特定できないかたちで Stichting Hartwig Medical Foundation へ提供します。情報のやり取りは十分なセキュリティー対策の下に行います。また、解析結果の比較・検討は国立がん研究センター外の検査会社・研究施設に委託して行う場合があります。

本研究によって得られた成果については、研究代表者あるいは共同研究者が学術論文発表および学会発表、ならびに学術的データベースへの登録の形で実施する可能性があります。学術的データベースとしては、独立行政法人科学技術振興機構 (JST) バイオサイエンスデータベースセンター (NBDC) が運営する「ヒトデータベース」、及び、日本医療研究開発機構の事業で構築されるデータベースである AGD (AMED Genome group sharing Database)、MGeND (Medical Genomics Japan Database)、CANNDs (Controlled shAring of geNome and cliNical Datasets) などが挙げられます。学術的データベースへの登録を行う場合は、氏名など個人情報 that 特定できない様に匿名化を施します。

また、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、適正な手続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/>)。

#### 5. 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ご本人もしくは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：

国立がん研究センター中央病院 臨床検査科 (03)3542-2511

藤井 博之、角南 久仁子

研究責任者：

国立がん研究センター研究所 ゲノム生物学研究分野 河野隆志

2024年5月29日作成 第1.1版