

1 **BRAF V600E 遺伝子変異大腸癌の臨床病理学および分子生物学的特徴と**
2 **BRAF 阻害剤の治療効果に関する研究**

3
4 研究概要の公開文書第 1.1 案作成

令和 6 年 5 月 22 日

5
6 **1. 研究の対象**

7 以下の条件をいずれも満たす方を対象としています。

- 8 1) PCR/next-generation sequencing (NGS) 法または IHC 法によって BRAF V600E 遺伝子変
9 異を有すると診断された切除不能・転移性の固形がん患者
10 2) バイオマーカー解析可能な腫瘍組織検体が保存されている
11 3) 満 18 歳以上の成人

12
13 **2. 研究目的・方法**

14 本研究は、患者の腫瘍組織における各種蛋白の発現や遺伝子変異と BRAF 阻害薬の有用
15 性との関連を検討することを目的としています。腫瘍組織における多重免疫染色は、国立
16 研究開発法人国立がん研究センター 先端医療開発センターにて実施されます。さらに、
17 腫瘍組織を遺伝子解析 (Whole exome sequencing 法) することで BRAF V600E 変異陽性大腸
18 癌の分子生物学的な特徴を調べます。また、AI を用いて腫瘍組織の微小環境を調べます。
19 AI による解析は、Lunit 社により行われます。将来的にこのような研究は、医師が薬を処
20 方する前にその薬が患者さんに効きやすいかどうかを予測する手助けとなる可能性があ
21 り、新しい検査の開発や改良に役立ちます。

22
23 研究実施期間：研究許可日～2025 年 12 月 31 日

24
25 **3. 研究に用いる試料・情報の種類**

26 情報：

- 27 ① BRAF V600E 遺伝子大腸癌と診断され、当院で BRAF 阻害薬が投与された症例における臨
28 床病理学的データ
29 ② 消化管癌を含む固形癌患者における免疫状態の解明と臨床的意義に関する研究※1 や
30 GI-screen 2013-01-CRC 研究※2、GOZILA 研究※3、SCRUM-Japan Prospective
31 Registry※4、SCRUM-Japan MONSTAR-SCREEN※5 で収集された情報など

32 試料：

- 33 ① 過去に生検もしくは手術で採取された腫瘍組織検体 (未染薄切スライド)
34 ② 国立がん研究センターバイオバンクで保存されている血液検体

35
36 ※1 消化管癌を含む固形癌患者における免疫状態の解明と臨床的意義に関する研究の概
37 要：消化管癌を含む固形癌患者の腫瘍局所および末梢血における種々の免疫担当細胞や免

1 疫担当因子を生体外で解析し、免疫状態のプロファイリングを行う研究である (UMIN ID :
2 UMIN000019129) .

3 4 ※2 GI-screen 2013-01-CRC の概要

5 進行再発大腸がんにおけるがん関連遺伝子異常のプロファイリングの多施設共同研究
6 (GI-screen 2013-01-CRC) は治癒切除不能な進行・再発の結腸・直腸がんを対象に
7 Multiplex 遺伝子診断薬を用いてがん関連遺伝子異常のプロファイリングを行う研究であ
8 る (UMIN ID : UMIN000016343) .

9 10 ※3 GOZILA study の概要

11 結腸・直腸癌を含む消化器・腹部悪性腫瘍患者を対象としたリキッドバイオプシーに関す
12 る研究 (GOZILA study) は結腸・直腸がんを含む消化器・腹部悪性腫瘍患者の血液検体か
13 ら Guardant Health 社の Guardant360 を用いてがん関連遺伝子異常のプロファイリングを
14 行う研究である (UMIN000029315) .

15 16 ※4 SCRUM-Japan Prospective Registry の概要

17 SCRUM-Japan 疾患レジストリを活用した新薬承認審査時の治験対照群データ作成のための
18 前向き多施設共同研究 (SCRUM-Japan Registry) は SCRUM-Japan 関連試験に登録された
19 症例の中で、新薬開発試験が実施もしくは将来その新薬承認申請が見込まれるがん関連遺
20 伝子異常等陽性例での標準治療における治療効果などを前向きに集積し、当該新薬の承認
21 審査時に比較可能な治験対照群データを作成することを目的とした研究である。この研究
22 では SCRUM-Japan 参加施設において、対象となるがん関連遺伝子異常等陽性集団ごとに臨
23 床情報が収集される (UMIN ID : UMIN000028058) .

24 25 ※5 SCRUM-Japan MONSTAR-SCREEN の概要

26 治癒切除不能な固形悪性腫瘍における血液循環腫瘍 DNA のがん関連遺伝子異常及び腸内細
27 菌叢のプロファイリング・モニタリングの多施設共同研究 (SCRUM-Japan MONSTAR-SCREEN)
28 は治癒切除不能な固形悪性腫瘍患者の血液循環腫瘍 DNA (circulating tumor DNA;
29 ctDNA) 及び便を経時的に解析し、がん関連遺伝子異常及び腸内細菌叢をプロファイリン
30 グ・モニタリングする研究である。そのプロファイルと臨床病理学的、臨床経過 (治療歴
31 や奏効割合、無増悪生存期間、治療成功期間等)、及び腫瘍組織のがん関連遺伝子異常
32 等の関連について明らかにする。(UMIN ID: UMIN000036749)

33 34 4. 外部への試料・情報の提供

35 本研究に関する腫瘍微小環境の解析業務は、Lunit Inc. に委託します。

36 1. 委託先名称 : Lunit Inc. 住所 : 15F 27 Teheran-ro 2-gil. Gangnam-gu. Seoul,
37 06241 Korea

1 2.外国における個人情報の保護に関する制度は以下から参照することができます。

2 <https://www.ppc.go.jp/personalinfo/legal/kaiseihogohou/#gaikoku>

3 3.提供する第三者のプライバシーポリシー：

4 Lunit 社 プライバシーポリシー (<https://www.lunit.io/en/doc/privacy-policy>)

5. 問い合わせ先

7 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。

8 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、
9 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。

10 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
11 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
12 出ください。

13 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。

14
15 照会先および研究への利用を拒否する場合の連絡先：

16 〒277-8577 千葉県柏市柏の葉 6-5-1 国立がん研究センター東病院 消化管内科 佐藤清哉

17 FAX 04-7134-6928/TEL 04-7133-1111

18
19 研究責任者：国立研究開発法人国立がん研究センター東病院 消化管内科

20 川添 彬人

21 研究代表者：国立研究開発法人国立がん研究センター東病院 消化管内科

22 川添 彬人