

日本人固形がん患者における TP53 Y220C 変異に関する臨床研究

1. 研究の対象

2019 年 6 月 1 日から 2025 年 5 月 31 日までに、がんゲノム情報管理センター（C-CAT）データベースに登録された固形がんの診断を受けられた 18 歳以上の成人の方で、TP53 遺伝子領域を含む包括的ゲノムプロファイリング（CGP）検査を受けられ、かつ C-CAT データの二次利用に同意されている方

2. 研究目的・方法

研究目的：

本研究は、がんゲノム情報管理センター（C-CAT）のデータベースに集積されたゲノム情報および臨床情報を二次利活用し、日本人のがん患者集団における幅広い固形がん種にわたる TP53 Y220C 変異の頻度を明らかにすることを主な目的とします。さらに、TP53 Y220C 変異と共存する遺伝子異常のスペクトラムを同定し、これらの遺伝子異常プロファイルが患者さんの予後（全生存期間および無増悪生存期間）に与える影響を明らかにすることも目的とします。

研究方法：

本研究は、国立がん研究センターが管理・運営する C-CAT データベースに集積された既存情報（ゲノム情報および臨床情報）を二次利活用する、後ろ向き観察研究（コホート研究）です。研究対象者の診療録情報や CGP 検査結果から、TP53 Y220C 変異の有無、その他のがん関連遺伝子の異常、患者背景、治療内容、治療効果、予後などの情報を収集し、統計学的に解析します。

研究実施期間：

研究許可日 ~ 2026 年 12 月 31 日

本研究は国立がん研究センター東病院腫瘍内科・先端医療科・総合内科の有する研究費を用いて行います。

3. 研究に用いる試料・情報の種類

情報：

- 特定の個人を識別できないように加工された患者識別情報（C-CAT が付与したハッシュ ID）
- 患者背景情報（診断時年齢、性別等）
- 腫瘍関連情報（原発臓器・組織型、初回治療前のステージ分類、診断日 等）
- ゲノム情報（CGP 検査の種類、TP53 Y220C 変異の有無、その他の TP53 遺伝子変異、主要ながん関連遺伝子（KRAS、PIK3CA、BRCA1/2、ATM、PALB2、CDK12 等）の異常ステータス、腫瘍

遺伝子変異量（TMB）、マイクロサテライト不安定性（MSI）ステータス、ヘテロ接合性の消失（LOH）スコア、相同組換え修復欠損（HRD）スコア等（将来的に提供された場合）

- その他 CGP 検査パネルに含まれる遺伝子のコピー数異常、融合遺伝子等の情報）
- 治療関連情報（全身薬物療法のレジメン名、薬剤名、治療ライン、投与開始日、投与終了日、最良総合効果 等）
- 予後情報（初回診断日、最終生存確認日、死亡日、増悪確認日 等）

本研究では、新たに試料（血液、組織等）を採取することはありません。

4. 試料・情報の授受

本研究は国立がん研究センター東病院の単機関研究であり、他の研究機関へ個人を特定できる形で試料・情報を提供することはありません。

C-CAT から取得する情報は、特定の個人を識別できないように加工されたものです。

研究成果を学術論文や学会で発表する際には、個人が特定できないように統計的な情報として処理します。

5. 研究組織・研究責任者

研究機関名： 国立研究開発法人国立がん研究センター東病院

研究責任者： 中島 裕理（総合内科・腫瘍内科・先端医療科）

共同研究者：

機関名	所属	氏名
国立がん研究センター東病院	腫瘍内科	向原 徹
国立がん研究センター東病院	先端医療科・消化管内科	久保木 恭利
国立がん研究センター東病院	先端医療科・腫瘍内科	原野 謙一
国立がん研究センター東病院	腫瘍内科	福田 美佐緒
国立がん研究センター東病院	腫瘍内科	植松 真生
国立がん研究センター東病院	腫瘍内科	渡辺 祥伍
国立がん研究センター東病院	腫瘍内科	土持 早希

6. お問い合わせ等

本研究は、がんゲノム情報管理センター（C-CAT）に登録された方の情報を利用させていただきます。C-CAT への情報登録の際には、「C-CAT データ二次利活用ポリシー」に基づき、研究に情報を利用させていただくことについて同意をいただいております。

ご自身の情報が本研究に利用されることについて、ご同意いただけない場合は、研究対象としませんので、下記の連絡先までお申し出ください。お申し出いただいても、今後の診療等で不利益を受けることは一切ありません。その他、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。

なお、この研究が適切に行われているかどうかを確認するためや研究の科学的意義を検討するために、国内外の第三者の立場の者が研究対象者の方のカルテやその他の診療記録、研究データなどを拝見することがあります。このような場合でも、これらの関係者には守秘義務があり、個人情報を守られます。

照会先および研究への利用を拒否する場合の連絡先：

国立研究開発法人国立がん研究センター東病院

総合内科・腫瘍内科・先端医療科

研究責任者：中島 裕理

住所：〒277-8577 千葉県柏市柏の葉 6-5-1

電話番号：04-7133-1111（代表）