

子宮体癌における *POLE* 遺伝子変異検出試薬の臨床性能試験

1. 研究の対象

国立がん研究センターの包括的同意において将来の医学系研究への試料・情報の利用について同意を頂いている方を対象としています。国立がん研究センターの包括的同意の対象の方は、2011年5月13日から2026年9月30日の間に同意いただいた子宮体癌の方を対象にしています。なお研究課題番号2017-331「体細胞ゲノム解析に基づく子宮体がんの本体解明・治療標的の同定を目指す研究」に参加した方も対象としています。

また2022年1月1日～2026年1月31日の間で、北海道大学（以下、参加医療機関）において、外科切除又は生検切除が実施され、病理学的に子宮体癌を診断された方を対象とします。なお、北海道大学においては、研究計画書「子宮体癌分子サブタイプ分類診断システム「POPLARシステム」の性能試験」において文書同意が得られており、かつ同意撤回がされていない方を対象としています。

2. 研究目的・方法

【研究目的】

株式会社医学生物学研究所（以下、MBL社）は、子宮体癌組織由来のDNAから *POLE* 遺伝子の変異を調べる試薬（以下、開発品）を開発しました。*POLE* 遺伝子はDNA複製する際のエラーを校正する重要な役割を果たしており、*POLE* 遺伝子の変異すると、遺伝子変異が修復されないために遺伝子変異が蓄積し、がんになりやすくなります。一方で、*POLE* 遺伝子変異を伴う子宮体癌の方は予後良好であるため、術後治療を省略できる可能性があり、治療方針を決定する上で、*POLE* 遺伝子の変異の有無を確認することは重要とされています。しかし、本邦にはこれを検査可能な体外診断用医薬品はありません。また術後治療を省略することは、補助化学療法を受けることによる副作用の低減、患者さんのQOL（Quality of life）向上、医療経済的效果や過剰医療の是正、また個別化医療の推進に繋がり、予後を損なわずに過剰医療を減らし、限られた医療資源を効率的に活用することが期待できます。

本研究は、開発品が子宮体癌組織由来のDNAを用いて *POLE* 遺伝子変異を正しく検出することが可能か、評価することを目的としています。本研究の成果により、開発品が十分な臨床性能を有していると判断された場合には、MBL社が開発品を体外診断用医薬品として製造販売承認申請する予定です。

【研究方法】

本研究では、参加医療機関で保存している子宮体癌の組織検体、又は子宮体癌の組織検体から抽出されたDNAを検査実施施設に送り、開発品と他の検査法で測定を行います。これらの判定結果の一致等を解析し、臨床性能を評価します。

保存されている検体を用いますので、新たに検体をご提供いただくことはありません。

研究課題番号：2017-331「体細胞ゲノム解析に基づく子宮体がんの本体解明・治療標的の同定を目指す研究（研究代表者：白石航也）」で収集したゲノム情報並びに付随

する診療情報や試料を提供します。

【研究実施期間】

研究許可日～2028年7月31日

【研究資金】

本研究は株式会社医学生物学研究所の資金により実施されます。

3. 研究に用いる試料・情報の種類

患者さん個人の情報を保護することは、医師の義務です。研究に利用するあなたの試料や診療情報からは、検査を開始する前に、住所、氏名などが削除され、代わりに新しく符号がつけられます。今回の研究においては、あなたを特定する情報は新しい符号に置き換えられ、だれの試料か、だれの診療情報かをわからなくした状態で検査会社へ送られます。あなたと符号を結びつけるためのリストは、各参加医療機関のこの研究の個人情報管理者が厳重に保管します。こうすることによって、あなたの試料を用いて検査する者には符号しかわからず、だれの試料を検査しているのか特定することはできませんので、あなたのプライバシーは保護されます。

また、この研究が適切に行われているかを確認するために関係者がカルテなどを見ることがあります。あなたが本研究に同意された場合、カルテなどの内容を見ることについてもご了承いただいたこととなります。また、この研究で得られた結果は、貴重な資料として学会や医学雑誌等に公表されることがあります。これらの場合もプライバシーは守られます。

【用いる試料】

子宮体癌の組織検体、又は子宮体癌の組織検体から抽出されたDNA

【用いる情報】

生年月、診断名、手術日・検体摘出日、未染標本作成日、腫瘍細胞比率等

4. 試料・情報の授受

共同研究機関間の情報共有は、特定の関係者以外がアクセスできない状態で行います。本研究に用いる情報は各共同研究機関の研究責任者が保管・管理します。本研究に関する業務は株式会社医学生物学研究所で行うほか、一部業務を登録衛生検査所であるG&Gサイエンス株式会社（〒960-1242 福島県福島市松川町美郷4-1-1）及び株式会社LSIメディエンス（〒174-8555 東京都板橋区志村三丁目30番1号）に委託します。

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に関する公開情報

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

5. 研究組織・研究責任者

研究機関名	所属	研究者氏名
国立がん研究センター	中央病院婦人腫瘍科	石川 光也 (研究責任者)
	中央病院婦人腫瘍科	加藤 真弓
	中央病院病理診断科	吉田 裕
	研究所 臨床ゲノム解析部門	白石 航也
国立大学法人北海道大学 北海道大学病院	婦人科	渡利 英道 (研究責任者)
株式会社医学生物学研究所	薬事・臨床開発部	木下 京子 (研究責任者)

6. お問い合わせ等

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。

試料・情報が研究に用いられることについて研究対象者の方もしくは研究対象者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すので、下記の連絡先までお申出ください。その場合でも不利益が生じることはありません。

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、個人情報は守られます。

照会先および研究への利用を拒否する場合の連絡先

- ・住所：〒104-0045 東京都中央区築地5-1-1
- ・電話：03-3542-2511（代表）
- ・担当者：国立がん研究センター中央病院婦人腫瘍科 婦人腫瘍科長 石川 光也