

## 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

### 1. 研究の対象

2014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

### 2. 研究目的・方法

**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変異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（専門的に表現すると、感度や特異度が100%ではなく、所要時間やコストも改善すべき点があると言えます）。

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、それらの遺伝子の変異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予防法の改良、保険診療への組み込みなどを目的としています。

**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遺伝子検査の後に残った検体を用いて、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調べることになります。

研究実施期間：10年間

### 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

**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・公表

**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・情報は匿名化され、対応表を有しない状態で提供されます。匿名化は遺伝相談外来担当医が行い、対応表は遺伝相談記録に保管されます。

**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。具体的にはNBDC（National Bioscience Database Center）や「臨床ゲノム情報統合データベース整備事業」で整備されるデ

データベース等を予定しています。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。

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。

## 5. 研究組織

国立がん研究センター中央病院／研究所 吉田輝彦

「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」参加施設 23 機関

## 6. 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ないので、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

研究責任者：国立がん研究センター中央病院／研究所 吉田 輝彦 （内線 7131）

研究代表者：同上