

# AYA(Adolescence and Young Adult)世代がんの治療標的の同定を目指した体細胞ゲノム解析研究

改定日：2024年2月7日 3.2版

## 1. 研究の対象

1999年1月1日～2020年9月30日に国立がん研究センターにおいて悪性腫瘍と診断された患者さんのうち、診断時の年齢が15歳以上であった方を対象としています。主に、診断時の年齢が15歳以上39歳以下のAYA世代と呼ばれる患者さんが対象ですが、AYA世代と比較をする目的で40歳以上の方も一部対象となります。がん種は特定しませんが、主ながん種としては、肺がん、胸腺がん、乳がん、卵巣がん、子宮がん、肉腫、皮膚がん、消化器がん、脳腫瘍などがあげられます。

## 2. 研究目的・方法

### 研究の背景・意義：

15歳以上39歳以下の世代のことをAYA世代と呼びます。この年代では悪性腫瘍は頻度が低く、患者さんの数が多くありません。そのため集団としての解析が難しく、この世代のがんに特徴的な遺伝子異常があるのかどうか、治療の標的になるような新しい遺伝子異常があるのかどうか、などはまだ明らかになっていません。また、治療開発などは患者さんのがん細胞から培養した細胞株などを用いて研究を行いますが、AYA世代の患者さんでは細胞株などの研究資源に乏しいのが現状です。

当センターはAYA世代の患者さんが数多く受診されていますので、当センターのAYA世代の患者さん由来の組織検体を用いた遺伝子解析を多数行うことで、AYA世代のがんに特徴的な遺伝子異常のプロファイルの有無を検討するとともに、腫瘍組織の一部を培養し、見つかった遺伝子異常の機能やそれに伴う薬剤に対する反応の違いを研究することで、AYA世代のがん患者さんの新たな治療法の開発や、治療成績の向上を目指します。

### 研究の目的：

国立がん研究センターが所有するバイオバンクなどの既存の試料を用いて、遺伝子解析を行うことでAYA世代がん患者さんにおける特徴的ながん細胞がもつ遺伝子異常のプロファイルを明らかにし、治療の標的を探索します。また、患者さんの腫瘍組織を一部培養することで、細胞株などを作成し、治療開発研究の基盤をつくります。

### 解析の方法：

国立がん研究センターが所有するバイオバンクなどの既存の試料からDNAやRNAを抽出し、次世代シーケンサーなど様々な方法を用いて遺伝子の変異や発現などの

解析を行います。解析はがん細胞が持つ遺伝子異常を対象に行い、生殖細胞が持つ遺伝子異常についての解析の検討は行いません。

また、患者さんの腫瘍組織から得られたがん細胞をシャーレやマウス体内で培養を行います。

なお、適正な手続きを行い、直ちに個人が特定できないかたちで、試料の処理や解析の一部を国内外の機関（タカラバイオ株式会社、ガーダントヘルスジャパン株式会社）に委託します。

研究実施期間は、研究許可日から 2025 年 12 月 31 日までとします。ただし、研究の進行状況等により延長する場合があります。

また 2016-496「人工知能を用いた統合的ながん医療システムの開発（研究代表者：浜本隆二）」で行われる AI 技術を用いたオミックスデータ解析のため、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）」、2015-278「AYA (Adolescence and Young Adult) 世代がんの個別化予防に資する遺伝要因の同定を目指す研究（研究代表者：河野隆志）」、2005-109「ゲノム解析に基づく肺がんの発生・進展の分子機構の解明（研究代表者：河野隆志）」、2013-060「肺がんの個別化予防に資する遺伝要因の同定を目指す研究（研究代表者：河野隆志）」、2013-303「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（研究代表者：吉田輝彦）」、2010-031「多層的疾患オミックス解析に基づくがんの創薬標的の網羅的探索を目指した研究（研究代表者：吉田輝彦）」、2019-123「胸部悪性腫瘍のオミックス解析研究（研究代表者：堀之内 秀仁）」、2020-308「NSAIDs・抗生剤・造影剤・アルコール消毒に対する薬剤アレルギー既往歴を有する症例のゲノム解析（研究代表者：吉田輝彦）」、2020-370「造影剤腎症を有する症例のゲノム解析（研究代表者：吉田輝彦）」、2021-326「がん疼痛治療選択のための難治性疼痛の発症を予測するバイオマーカーの探索—レトロスペクティブ研究—（研究代表者：松岡 弘道）」で行われる若年で発症する原因の同定を行うため、本研究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。

また 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）」、2015-278「AYA (Adolescence and Young Adult) 世代がんの個別化予防に資する遺伝要因の同定を目指す研究（研究代表者：河野隆志）」、2005-109「ゲノム解析に基づく肺がんの発生・進展の分子機構の解明（研究代表者：河野隆志）」、2013-060「肺がんの個別化予防に資する遺伝要因の同定を目指す研究（研究代表者：河野隆志）」、2013-303「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（研究代表者：吉田輝彦）」、2010-031「多層的疾患オミックス解析に基づくがんの創薬標的の網羅的探索を目指した研究（研究代表者：吉田輝彦）」、2019-123「胸部悪性腫瘍のオミックス解析研究（研究代表者：堀之内 秀仁）」、2020-308「NSAIDs・抗生剤・造影剤・アルコール消毒に対する薬剤アレルギー既往歴を有する症例のゲノム

解析（研究代表者：吉田輝彦）」、2020-370「造影剤腎症を有する症例のゲノム解析（研究代表者：吉田輝彦）」、2021-326「がん疼痛治療選択のための難治性疼痛の発症を予測するバイオマーカーの探索—レトロスペクティブ研究—（研究代表者：松岡 弘道）」で取得されたゲノムデータや診療情報を用いて、若年で発症する原因の同定を行います。

### 3. 研究に用いる試料・情報の種類

情報：カルテ番号、年齢、性別、喫煙歴、病理検体番号、病名、病理診断、病歴、化学療法の治療歴、副作用等の発生状況等

試料：血液もしくは非がん組織検体、腫瘍組織検体

対応表は、当センターのバイオバンク事務室が保管・管理します。

### 4. 試料・情報の公表

研究の成果は国内外の学会および論文で公表します。また本研究によって得られた成果については、社会還元の一環として、匿名化の上学会・論文・学術データベース（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」(<https://biosciencedbc.jp/>)、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)等への登録・公開を行う可能性があります。

### 5. 研究組織

#### ・国立がん研究センター

研究所：河野 隆志、坂本 裕美、加藤 護、柴田 龍弘、齋藤 元伸、朝見 友香、平沼 賢悟、町田 枝里華、河村 篤、望月 晶史、白石 航也、市川 仁、浜本 隆二、金子 修三、小松 正明、浅田 健、高澤 建、町野 英徳、白石 友一、元井 紀子、虎澤 匡洋、山口 舞子、樋口 大樹、後藤 政広、東山 量子、小野 華子、宮腰 純

中央病院：西田 俊郎、川井 章、加藤 友康、山崎 直也、渡邊 俊一、大江 裕一郎、首藤 昭彦、米盛 勸、矢崎 秀、下村 昭彦、高島 淳生、江崎 稔、金光 幸秀、高見澤 康之、吉川 貴己、森実 千種、近藤 俊輔、成田 善孝、加藤 健、藤元 博行、谷田部 恭、吉田 正行、吉田 朗彦、吉田 裕、角南 久仁子、吉田 輝彦、渡辺 智子、張 萌琳、松井 啓隆、藤井 えりさ、立石 晶子、北台 瑠衣、井川 由季子、白澤 昌之

東病院：桑田 健、内藤 陽一、吉野 孝之、木下 敬弘、伊藤 雅昭、洞澤 智至、田部宏、小田 嶋俊、小池 勇輝

がん対策研究所：片野田 耕太

- 東京慈恵会医科大学産婦人科講座：岡本 愛光
  - 福島県立医科大学消化管外科学講座：河野 浩二、菅家 康之
  - 東京大学医科学研究所：井元 清哉、片山 琴絵
  - 昭和大学医学部産婦人科学講座：関沢 明彦、松本 光司
  - 自治医科大学附属さいたま医療センター 一般・消化器外科：力山 敏樹
- 
- 東京大学医科学研究所ヒトゲノム解析センター並びに情報基盤センター、国立遺伝学研究所に設置されたスーパーコンピュータ
  - AWS（アマゾンウェブサービス）クラウド

## 6. 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。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および研究事務局：

角南 久仁子

国立がん研究センター中央病院 臨床検査科

〒104-0045 東京都中央区築地 5-1-1

TEL: (03)3542-2511、FAX: (03)3545-3567

研究代表者（研究責任者）：

河野 隆志

国立がん研究センター研究所 ゲノム生物学研究分野