

血中・体液中遊離核酸検査装置に関する研究

1. 研究の対象

本研究は、胆道腫瘍と膵腫瘍、肺腫瘍の患者さんが対象です。2011年5月13日以降は説明文書「診療目的で採取された血液・組織などの研究用保管と、研究用採血による医学研究へのご協力をお願い」により同意の得られた患者さんです。さらに、説明同意文書により個別に同意の得られた患者さんも対象といたします。研究には、患者さんから採取した血液を用います。研究対象期間は研究許可日～2023年3月31日までを予定しています。

2. 研究の概要

胆道腫瘍や膵腫瘍、肺腫瘍に罹患した患者さんの血液から血漿と白血球を抽出し、血漿中の遊離DNA(遺伝子)から腫瘍(がんなど)に関連する遺伝子(*KRAS*遺伝子など)の異常を、研究代表者の柴知史(研究所・ゲノム医科学分野)らが市販されているデジタルPCRや次世代シーケンサー、さらに共同研究先の日立製作所が開発中のゲノム解析機器で調べます。新たなゲノム解析機器は、高感度・高精度でかつ簡便で汎用性の高い技術を有することを目標としています。国立がん研究センターと大阪大学ではこのような機器の機能を評価します。解析期間を含む研究期間は研究許可日～2025年3月31日までを予定しています。

3. 研究の意義

血液や体液中の腫瘍由来の遺伝子異常を用いて、腫瘍の診断や腫瘍のゲノム異常の特徴を把握する分子診断は、患者さんに身体的な負担の少ない検査法です。画像診断(CTなど)とともに薬剤の治療効果の判定やモニタリングに有益な検査法となり、血液・体液を用いた検査法ですので複数回の検査が可能となります。さらに、腫瘍の早期診断への応用にも期待されています。

4. 研究の目的・方法

血液中の血漿や体液(唾液・尿など)には、腫瘍由来の遺伝子が含まれていることが分かってきました。このような腫瘍由来の遺伝子を用いて、これまで不可能と考えられていた血液中・体液中に存在する腫瘍由来の遺伝子異常を検出する技術が開発されつつあります。これらのテクノロジーは未だ発展途上でさらなる進歩が期待されています。腫瘍の分子診断とそれに基づく個別化医療の実現に向けて、新規の高感度・高精度のゲノム解析機器の技術を評価・検討することをこの研究の目的としています。

国立がん研究センター(築地)に保存された血液から、血漿と白血球を使用し

ます。血漿から腫瘍由来の遺伝子の異常を、市販されているデジタル PCR や次世代シーケンサー、さらに開発中のゲノム解析機器で調べます。この研究のために、新たな検査が追加されたり、予定された治療（手術や薬物治療など）が変わったりすることはありません。

5. 研究に用いる試料・情報の種類

情報：病歴 等

試料：血液

6. 研究組織

柴 知史（国立がん研究センター 研究所・ゲノム医科学分野）

谷内田真一（大阪大学大学院医学系研究科 医学専攻 ゲノム生物学講座・がんゲノム情報学／国立がん研究センター 研究所・ゲノム医科学分野）

田中 淳子（日立製作所）

7. 外部への試料・情報の提供

日立製作所での解析においては、試料は匿名化のもと日立製作所の共同研究者と直接の受け渡しを行います。

対応表は、当センターの研究責任者が保管・管理します。

8. 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連絡先までお問い合わせください。

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ませんので、下記の連絡先までお申出下さい。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

国立がん研究センター 研究所・ゲノム医科学分野 柴 知史

FAX 03-3545-3567 TEL 03-3542-2511

研究責任者：

大阪大学大学院医学系研究科 医学専攻 ゲノム生物学講座・がんゲノム情報学
／国立がん研究センター 研究所・ゲノム医科学分野 谷内田真一

研究代表者：

国立がん研究センター 研究所・ゲノム医科学分野 柴 知史