

既存試料・情報を用いる研究についての情報公開

本学では、医学系研究に協力して下さる方々（以下研究対象者）の利益と安全を守り、安心して研究に参加していただくように心がけております。こちらに記載されている研究については、研究・診療等により収集・保存された既存試料・情報を用いる研究で、直接研究対象者からインフォームド・コンセントを取得することが困難であるため、情報公開をさせていただいております。

こちらの文書は研究対象者の皆様に、情報公開をするとともに、可能な限り研究参加を拒否または同意撤回の機会を保障する為のものになります。

なお、研究参加を拒否または同意撤回されても一切の不利益はないことを明記させていただきます。

受付番号	(ゲノム) 第 576 号
研究課題	日本人腎臓がんの包括的なゲノム解析研究
本研究の実施体制	研究責任者：神波大己（泌尿器科学講座、教授） 研究担当者：西澤秀和（泌尿器科学講座、医員） 役割：試料・情報を提供 主たる研究機関の名称：国立がん研究センター 研究所 主たる研究責任者の職名：がんゲノミクス研究分野 分野長 主たる研究責任者の氏名：柴田 龍弘
本研究の目的及び意義	本研究では腎臓がんを対象とし、国内の複数の協力機関と連携し、1. 日本人腎臓がん臨床検体を用いて、そのゲノム異常（体細胞レベルで起こる遺伝子の変異、染色体構造異常、エピジェネティック異常、並びに遺伝子発現異常）の詳細の解明、2. 更に生殖細胞系列における遺伝子多型（一塩基多型並びにコピー数多型等の構造多型）の情報を包括的に収集。3. それらの解析結果を元に、ゲノム異常のパターンから発がん要因の推定を行い、また様々な治療に対する反応性や生命予後にかかわる腫瘍の悪性形質（転移、浸潤など）との相関の解析、4. 欧米からの報告と比較し人種差など日本人症例に特徴的なドライバー遺伝子や発がん要因を同定すること、を目的とします。
研究の方法	凍結保存組織あるいはホルマリン固定組織から DNA を抽出し、次世代シーケンス技術等によって、全ゲノム塩基配列の解読、全エクソンあるいは全転写産物のシーケンス解析を行なうことで、塩基置換や微小な欠失・重複・転位などの構造変化や染色体転座などの異常を包括的に検出します。更に同一症例の正常組織あるいは末梢血から得られた陰性対照 DNA を用いて、それらの変化が体細胞異常か生殖細胞系列由来のものかについて確認します。得られた体細胞変異情報から変異シグネチャーなど

のゲノム異常パターンを抽出します。

がん及び正常組織臨床検体から得られた DNA についてパイサルファイト変換制限酵素処理後ゲノムシーケンスを行い、ゲノム全域に亘る DNA メチル化異常のプロファイルを検出します。がん及び正常組織臨床検体における DNA とその結合タンパクを架橋後、種々の修飾ヒストンなどに対する特異的抗体を用いた免疫沈降により特定の修飾を受けたヒストンに結合している DNA 断片のみを回収し PCR 法にて増幅後、同様にシーケンス解析に供することで、がんにおけるゲノム全体のヒストン修飾といったクロマチン異常の状態を明らかにします。

上記の解析によって得られたがんのゲノム異常の全体像、変異シグネチャー、並びに生殖細胞系列の遺伝的多型と、その臨床病理像（患者背景、臨床像、化学治療や手術治療に対する反応性、病理組織像、浸潤や転移といった悪性形質、再発の有無、生命予後など）との相関について統計的な解析を行います。ゲノム異常の全体像から各臓器がんがどのように発生進展していったのかを解析し、その臨床的背景並びに発がんのリスク因子（喫煙・飲酒歴、BMI、血圧など）と比較検討することで、発がん過程のシナリオの解明、あるいは発がん要因と遺伝子異常との相関について検討し、がんの診断や予防に有用な知見を得ることを試みます。

研究期間

2024 年 7 月 5 日～2026 年 3 月 31 日

試料・情報の取得期間

2025 年 3 月まで

研究に利用する試料・情報

試料：血液、手術で摘出した組織等

情報：病歴、喫煙歴、病理診断、化学療法の治療歴、等

本研究に関する試料及び情報等は各機関の定める手順書に従って保管する。参加機関における本研究に関する試料・情報等の保管期限は研究終了報告書提出日から 5 年、あるいは、本研究に関連したあらゆる論文の公表日から 3 年のいずれか遅い日までとし、期限を過ぎた後も出来るだけ長期に保管することが推奨される。保管期間経過後、本研究に関する試料および情報を廃棄する場合は、加工した状態で廃棄する。

個人情報の取扱い

研究対象者には研究用番号を付与し、個人識別情報（氏名など）は使用しない。研究用番号と個人識別情報（氏名など）を結ぶ対応表は、各機関の研究責任者国立がん研究センターでは国立がん研究センター中央病院）が管理し、容易に個人を特定できないように加工した状態のデータのみを収集する。研究責任者は外部とは独立したパーソナルコンピュータでデータを管理し、研究責任者が管理するパスワードを設定し、コンピュータをセキュリティの厳重な部屋に保管することにより、情報の漏洩に対する安全対策を講じる。また、対応表は外部には提供することはない。また、研究結果の報告、発表に関しては個人を特定される形では公表しない。

研究成果に関する情報の開示・報告・閲覧の方法

研究に関する情報公開の方法：

本研究で得られた結果は、専門学術誌で論文として公表する予定である。

研究対象者等及びその関係者からの相談等への対応（遺伝カウンセリングを含む）：

研究対象者等及びその関係者からの相談については、下記相談窓口にて対応する。相談は原則として電話で行うこととし、多機関共同研究のため各機関における窓口は機関の規定に従う。

研究により得られた結果等の取扱い：

本研究で実施する検査等は、診断目的ではなく研究目的で行うものであり、検査結果の精度が保証されているものではないため、研究対象者に検査結果の開示は行わない。但し、対象者の健康、生命に重大な影響を及ぼすと考えられる所見が見つかった場合には、検査結果の返却について担当医などと相談のうえ個別に対応する。

利益相反について

本研究は以下の研究費を用いて実施する。研究者の利益相反は各機関で管理する。

革新的がん医療実用化研究事業（研究費の課題名）国際共同研究に資する大規模日本人がんゲノム・オミックス・臨床データ統合解析とゲノム予防・医療推進

（研究費の代表者名とその所属）国立がん研究センター研究所 柴田 龍弘

（研究費の管理番号、研究費交付年）23ck0106800h0001 2023 年

本研究参加へのお断りの申し出について

試料・情報の研究利用を拒否する自由、同意を撤回する自由を保障する。

また拒否および同意撤回による不利益が一切ない。

試料・情報を提供する機関及び提供を受ける機関の双方において、掲示あるいは容易に到達できるホームページ等に本研究の実施を公開し、研究対象者（未成年等を対象とする場合は代諾者を含む）に拒否の機会を与える。

本研究に関する問い合わせ

（代表機関の相談窓口）

国立がん研究センター研究所 がんゲノミクス研究分野

〒104-0045 東京都中央区築地 5-1-1

TEL：03-3542-2511 （代表）

研究担当者：柴田 龍弘

研究代表者：柴田 龍弘

（熊本大学の相談窓口）

熊本大学大学院生命科学研究部泌尿器科学講座

〒860-8556 熊本市中央区本荘 1-1-1

TEL：096-373-5240

研究担当者：西澤秀和

研究責任者：神波大己