

研究課題名「頭頸部傍神経節腫の発症、腫瘍進展に関わる遺伝子・蛋白発現についての多施設共同研究」に関する情報公開

1. 研究の対象

2000年4月以降に、頭頸部傍神経節腫（頸動脈小体腫瘍）と診断され、名古屋大学医学部附属病院で治療を受けられた患者です。

2. 研究目的・方法・研究期間

研究目的：

頭頸部傍神経節腫（Head and Neck paraganglioma; HNPGL）の発生には遺伝子変異が関わっているといわれていますが、腫瘍進展に関わる因子は未だ明らかになっていません。HNPGLと診断された症例について、本邦のHNPGL症例データベースを構築します。関連がある遺伝子・蛋白を見出し、腫瘍の発症や進行とどのような関連性があるかを検討します。またHNPGLと診断され治療を行った症例の血縁者の遺伝子解析を行う事で、HNPGLの新規原因遺伝子の検索を行うとともに、その結果を日常診療に役立てることを目的とします。

研究方法：

外来受診時に血液（約20ml）の提供していただきます。提供された血液よりDNAを抽出し、頭頸部傍神経節細胞腫瘍の原因として報告されている遺伝子（SDHB, SDHD, SDHC, SDHAF2, VHL, NF1, CDKN2A, MEN1, RET）の遺伝子について解析を行います。これらの遺伝子に原因となりうる変化がなく、原因遺伝子を推測することが困難な場合には、次世代シーケンサーによりヒト全遺伝子あるいはその一部の解析を行い、頭頸部傍神経節腫の原因となる遺伝子の探索を行います。DNAの抽出は、血液の採取が困難な場合、唾液の採取にて代用します。

また通常診療において、診断や治療のために腫瘍組織を切除した場合には、腫瘍の一部を提供いただきます。過去に腫瘍摘出を行った場合は、診断のために保存した腫瘍組織を用います。これから腫瘍切除を行う場合は、診断のために保存した腫瘍組織を研究に用いるほかに、腫瘍組織の一部を凍結標本として保存して研究に用います。これらの腫瘍組織を用いて、特定のDNA、RNA、タンパク質の発現を調べます。

研究期間： 実施承認日 ～ 2032年 12月 31日

3. 研究に用いる試料・情報の種類

- ・血液（もしくは唾液）由来の DNA
- ・診療録情報（年齢、性別、家族歴、併存疾患、腫瘍の部位や大きさ、個数、病悩期間、画像検査所見、一時治療効果、再発転移の有無（有りの場合はその部位と時期）、転帰など）
- ・手術で摘出した腫瘍組織由来の DNA・RNA・たんぱく質

4. 外部への試料・情報の提供

データは匿名化し、対応表を作成した後に、Web 登録システム（Viedoc システム）にて登録します。対応表は、本学の研究責任者が保管・管理します。

また試料は、共同研究機関（慶應義塾大学、神戸大学、岩手医科大学、東京医療センター）、必要に応じて外注機関（かずさ DNA 研究所、タカラバイオ株式会社）に送付して解析を行います。外注先に対して、試料を匿名化し、委託内容は秘密保持契約を結ぶこととします。

5. 研究組織

小澤宏之 慶應義塾大学医学部耳鼻咽喉科学教室 教授 ほか

参加病院 10 機関

慶應義塾大学耳鼻咽喉科学教室の Web サイト (<https://ent-otol.med.keio.ac.jp/>)

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ませんので、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：

愛知県名古屋市昭和区鶴舞町 65

052-744-2323

名古屋大学医学部附属病院耳鼻咽喉科 講師 西尾 直樹

研究代表者：慶應義塾大学医学部耳鼻咽喉科学教室 教授 小澤宏之