

# 二次性腫瘍・重複腫瘍患者・家族歴を有する腫瘍患者 における遺伝子異常の解析

研究題目	二次性腫瘍・重複腫瘍患者・家族歴を有する腫瘍患者における遺伝子異常の解析
研究機関名	名古屋大学大学院医学系研究科 小児科・教授・小島勢二
研究責任者の職名・氏名	名古屋大学大学院医学系研究科 小児科・助教・村松秀城
対象とする疾患名	二次性腫瘍患者・多重腫瘍患者・家族歴を有する腫瘍
調査する全ての資料項目 (日常診療から得る情報も含む)	血液、頬粘膜、爪およびその他の病理検体、生検検体、骨髄などの臨床検体と、疾患情報、治療内容などの臨床情報。 (但し、倫理委員会の許可を得て、調査資料項目が追加される可能性があります)。

## (1) 研究目的

近年の診断・治療の進歩により、小児がん経験者の長期生存が望めるようになりましたが、一方、そのような患者さんの約 10%に原疾患とは異なる腫瘍（二次性腫瘍）を発症することが知られています。二次性腫瘍の原因には、原疾患の治療に用いた薬剤や放射線の他に、患者さん自身の遺伝的要因も関係している可能性があります。また、二次性腫瘍と同じく、遺伝的要因が関係している可能性のある、がんの家族歴のある患者さん・多重腫瘍を発症した患者さんでは、**TP53** という遺伝子の異常が見つかることがあります。しかし、まだ原因となる遺伝子異常が同定されていない患者さんもいます。

この研究では、これらの症例において現在までに報告されている腫瘍・白血病関連遺伝子の変異の有無を調べる予定です。それによって、これからより適切な治療法の選択や、新しい治療法の開発につながることを期待できます。また同じような病気をもつ小児患者においても、早期診断、確定診断が行えるようになり、より適切な情報や医療を提供できるようにすることが本研究の目的です。

## (2) 研究方法・研究期間

患者さんより得られた検体（血液、頬粘膜拭い液、爪、病理検体、生検検体、骨髄検体など）と病気に関する情報（病名、治療法など、初診時から現在に至るまでの情報）を用いて遺伝子解析及び、遺伝子解析から病気の背景や原因を探索する研究を行います。

この研究では検体の採取は、各施設で、検体の保存は名古屋大学医学部附属病院小児科で行われます。検体は、検体提供施設にて連結可能匿名化されたのち、解析されます

研究期間は本研究が倫理委員会承認後 5 年間とします。

### (3) 被験者にもたらされる利益及び不利益

#### ・利益について

この研究が患者さんに即座に有益な情報をもたらす可能性は、現在のところ低いと考えられますが、今後の医学の発展に繋がり、将来的には病気に苦しむ方々の診断や予防、治療等をより効果的に行うために役立ちます。

#### ・不利益について

本研究への参加によって行う、血液、頬粘膜拭い液、爪、病理検体、生検検体、骨髄検体は通常の方法で採取します。検体採取は通常の診療の中で行い、新たに検体を採取することはありません。また、これにともなう身体への危険性は通常行われる検査と同程度です。

### (4) 個人情報の保護

皆様の試料(資料)を分析する際には、氏名・住所・生年月日などの個人情報を取り除き、代わりに新しく符号をつけ、どなたのものか分からないようにした上で(連結可能匿名化)、厳重に保管します。また試料(資料)の分析から得られる遺伝子の情報(遺伝情報)についても、個人識別が可能にならないよう厳重な管理とセキュリティー体制の整備を徹底します。本研究に限った同意が得られている試料、臨床情報については、研究計画終了後に廃棄されます。

### (5) 研究結果の公表

研究の成果は、提供者本人やその家族の氏名などが明らかにならないようにした上で、学会や学術雑誌およびデータベース上で公に発表されることがあります。

### (6) 利益相反

患者さんの利益と研究者や企業の利益が相反(衝突)する可能性のある状態を利益相反と呼びます。今回の臨床研究において企業からの資金提供はなく、患者さんの利益が最優先されて研究が計画されており、利益相反は生じません。

### (7) 問い合わせ・苦情の受付先

#### ○問い合わせ先

説明担当者氏名：名古屋大学附属病院 小児科 村松 秀城

(電話 052-744-2294、ファックス 052-744-2974)

診療担当医師氏名：名古屋大学附属病院 小児科 \_\_\_\_\_

(電話 052-744-2294、ファックス 052-744-2974)

#### ○苦情の受付先

名古屋大学医学部総務課 (052-744-1901)