研究課題名	遺伝性腫瘍症候群における病的意義不明バリアントの機能解析
研究期間	2024年11月11日 ~ 2031年3月31日
研究の対象	2019年9月~ 2029年 3月の間に広島大学病院で、遺伝性
	腫瘍症候群を疑われ、遺伝学的検査を行なった方
研究の目的・方法	研究目的:病的意義が不明な遺伝子変異の機能を解析すること
	研究の方法: 当院では、臨床上、遺伝性腫瘍症候群が疑われる患者
	さんに対して、希望に応じて、胚細胞レベルの遺伝学的検査を行な
	っております。胚細胞レベルの遺伝学的検査で遺伝子変異が検出さ
	れた場合、それがすでに病的意義が確定されたものかどうかを公的
	データベースで調べます。病的意義が過去に報告されたものであれ
	ば、遺伝性腫瘍症候群として発癌予防策や早期発見のための検診計
	画立案という流れになるのですが、一方、病的意義が確定されてい
	ない遺伝子変異と判明することがあります。本研究では、病的意義
	が確定されていない遺伝子変異の機能を解析し、その意義を再評価
	することを目的としています。
研究に用いる試料・	試料:診療内で採取されたがん組織のパラフィンブロックより転写
情報の種類	産物ならびに蛋白質を解析します。なお、本研究では採血検体での
	解析も行いますが、その場合は、改めて同意書をいただくことにし
	ています。
	情報:年齢、性別、検査の対象となったがん種、がんゲノムプロフ
	ァイリング検査を受けられた方はその情報、がん家族歴
利用または提供を	2024年11月11日
開始する予定日	
個人情報の保護	本研究で、集積した試料・データについては、氏名、生年月日、住
	所等の識別可能な情報を削除し、新たに研究用の番号を付与して、
	個人が特定できないように加工します。個人識別情報と付与番号の
	対応表は研究責任者が、外部のネットワークからは隔離され、パス
	ワードロックをかけたコンピューター内に保管します。データ解析
	の際には加工後のデータのみを扱うため、個人を特定できる情報は
	含みません。また、研究の成果を学会あるいは論文公表する際にも、
	個人を特定できる形では公表しません。
	また、パラフィンブロックないしは採血検体より抽出した RNA や
	解析した蛋白質発現量からは個人を同定することはできません。
外部への試料・情報	ありません
の提供	
研究組織	本学の研究責任者
	広島大学病院遺伝子診療科 教授 檜井孝夫
その他	この研究で得られた結果は、学術誌に論文掲載されたのち、その論

文を公共データベースに登録しますが、あなた自身のデータや、あなた個人が同定されるような情報ではありません。この研究を通じて、公共データベースの更新が行われれば、病的意義の確定につながり、同じ遺伝子変異を有する患者さんの今後の診療にも有用です。

## 研究への利用を辞退する場合の連絡 先・お問合せ先

研究に試料・情報が用いられることについて、研究の対象となる広島大学病院の患者さんもしくはその代諾者の方にご了承いただけない場合は、研究対象としませんので下記の連絡先までお申し出ください。なお、お申し出による不利益が生じることはありません。ただし、すでにこの研究の結果が論文などで公表されている場合には、提供していただいた情報や試料に基づくデータを結果から取り除くことが出来ない場合があります。なお公表される結果には、特定の個人が識別できる情報は含まれません。

また、本研究に関するご質問等あれば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等の保護や研究の独創性確保に支障がない範囲内で、研究計画書および関連書類を閲覧することができますので、お申し出ください。

広島大学病院 遺伝子診療科

担当者:新津宏明

〒734-8551 広島県広島市南区霞 1-2-3

電話番号: 082-257-5965