

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エーションの機能解析
研究期間	実施許可日 ~ 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・情報の種類	試料：研究に用いる試料を新たに採取することはありません。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産物ならびに蛋白質を解析します。 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
利用または提供を開始する予定日	本学における実施許可日
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、誰のものかわから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・情報の提供	ありません
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

	<p>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。</p>
研究への利用を辞退する場合の連絡先・お問合せ先	<p>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、研究対象としない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。</p> <p>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。</p> <p>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</p>