

小児固形腫瘍症例の次世代シーケンサーを用いた網羅的ゲノム解析

1. ヒトゲノム・遺伝子解析研究について

九州大学病院では、病気に関係する遺伝子や薬の効き目に関係する遺伝子を見つけ出したり、遺伝子技術を取り入れた病気の検診のための技術開発を行ったりしています。このような診断や治療の改善の試みを一般に「ヒトゲノム・遺伝子解析研究」といいます。その一つとして、九州大学病院小児科（九州大学大学院医学研究院成長発達医学分野）では、小児固形腫瘍（神経芽腫、肝芽腫、横紋筋肉腫、網膜芽腫など）患者さんを対象として、病態に関与するゲノム異常に関する「ヒトゲノム・遺伝子解析研究」を行っています。

今回の研究の実施にあたっては、九州大学医系地区部局ヒトゲノム・遺伝子解析研究倫理審査委員会（現：観察研究倫理審査委員会）の審査を経て、研究機関の長より許可を受けています。この研究が許可されている期間は、令和9年3月31日までです。

2. 研究の目的や意義について

小児がんは成人がんと違い、症例数が少なく病態については未だ不明な点が多いのが現状です。この研究では、手術（生検）で摘出した病理検体を用いて、小児がんの発症に関わる遺伝子異常およびメチル化異常を解明しようとするものです。この研究は、手術もしくは生検で摘出した腫瘍組織から DNA を取り出し、遺伝子の塩基配列異常、メチル化異常を調べ、正常組織と比べることによって、がんの発症に関与している遺伝子異常を調べようとするものです。発がんに関与する遺伝子異常が同定された場合、病気のおきる仕組みを知るうえで重要なものになると同時に、新たな治療法の開発役立つと考えられます。

3. 研究の対象者について

九州大学病院で小児固形腫瘍と病理診断された患者さん、150名を対象とさせていただきます。具体的な対象疾患としては、神経芽腫、横紋筋肉腫、肝芽腫、網膜芽腫などです。小児固形腫瘍は疾患ごとの症例数が少ないため、症例によっては新規発症例に加えて、過去に当院で病理診断された小児固形腫瘍患者さんも対象とさせていただきます。

具体的には、1985年4月1日から2019年12月31日までに当院で病理診断された小児固形腫瘍患者さん（50人）を対象とする予定です。

また、対照群として1985年1月1日から2020年12月31日までに当院で診断され当院で腫瘍組織や血液が保管されている成人がん患者さん（50人）を対象とする予定です。

研究の対象者となることを希望されない方又は研究対象者のご家族等の代理人の方は事務局までご連絡ください。また、ご本人等からの求めに応じて、保有する個人情報を開示します。情報の開示を希望される方は、ご連絡ください。

4. 研究の方法について

この研究を行う際には、カルテより以下の情報を取得します。また、手術もしくは生検で摘出し保管されている病理検体（凍結組織検体、FFPE 標本）を用いて次世代シーケンサーという機械を使い、すべての遺伝子の塩基配列の解析を行います。解析の結果から、腫瘍組織と正常組織を比較することで、がんの発症に関与する遺伝子の異常を解明したいと考えています。また、病理検体と共に血液が保管されている場合は、血液検体を用いて同様の解析を行い、生殖細胞レベルの異常と発がんの関与を解明したいと考えています。

[取得する情報]

年齢、生年月、性別、臨床経過情報、家族歴、治療法、予後、腫瘍病理組織情報

また、成人がん症例のゲノム情報と比較し、小児がん特有の異常を解明したいと考えています。

5. 研究に関する情報公開について

この研究に参加してくださった方々の個人情報の保護や、この研究の独創性の確保に支障がない範囲で、この研究の研究計画書や研究の方法に関する資料をご覧いただくことができます。資料の閲覧を希望される方は、ご連絡ください。

6. 公的データベースへの登録について

本研究で得られたデータは公的データベースで公開されます。そうすることで国内外の多くの研究者がデータを利用することが可能になり、将来の病気の予防や診断、治療法などの進歩に役立つことが期待されます。公的データベースからのデータの公開では、日本国内の研究機関に所属する研究者だけではなく、製薬企業等の民間企業や海外の研究機関に所属する研究者もデータを利用する可能性があります。

本研究のデータを公開する公的データベースは、日本 DNA データバンク (DDBJ) の DDBJ sequence Read Archive (DRA) や Genomic Expression Archive (GEA)、Japanese Genotype-phenotype Archive (JGA)、sequence read archive (SRA) や GEO などです。データベースにデータを公開する際にも、匿名化された状態で行い、あなたが特定できる情報を使用することはありません。

7. 利益相反について

九州大学では、よりよい医療を社会に提供するために積極的に臨床研究を推進しています。そのための資金は公的資金以外に、企業や財団からの寄付や契約でまかなわれることもあります。医学研究の発展のために企業等との連携は必要不可欠なものとなっており、国や大学も健全な産学連携を推奨しています。

一方で、産学連携を進めた場合、患者さんの利益と研究者や企業等の利益が相反（利益相反）しているのではないかという疑問が生じる事があります。そのような問題に対して九州大学では「九州大学利益相反マネジメント要項」及び「医系地区部局における

臨床研究に係る利益相反マネジメント要項」を定めています。本研究はこれらの要項に基づいて実施されます。

本研究に関する必要な経費は科学研究費補助金並びに部局等運営費でまかなわれており、研究遂行にあたって特別な利益相反状態にはありません。

利益相反についてもっと詳しくお知りになりたい方は、下記の窓口へお問い合わせください。

利益相反マネジメント委員会

(窓口：九州大学 ARO 次世代医療センター 電話：092-642-5082)

8. 研究の実施体制について

この研究は以下の体制で実施します。

研究実施場所 (分野名等)	九州大学大学院医学研究院成長発達医学分野 九州大学病院小児科
研究責任者	九州大学病院小児科 助教 大場 詩子
研究分担者	九州大学病院小児科 助教 山本俊亮 九州大学大学院医学研究院形態機能病理学分野 教授 小田義直 九州大学大学院医学研究院小児外科学分野 教授 田尻達郎 九州大学大学院医学研究院小児外科学分野 助教 武本淳吉 九州大学大学院医学研究院小児外科学分野 助教 川久保 尚徳 九州大学大学院医学研究院整形外科学分野 教授 中島康晴 九州大学病院リハビリテーション科 准教授 遠藤誠 九州大学大学院医学研究院眼科学分野 教授 園田康平 九州大学病院眼科 特任講師 吉川洋 九州大学病院眼科 助教 田邊美香
業務委託先	企業名等：株式会社セルイノベーター 所在地：〒812-8582 福岡市東区馬出 3-1-1 九州大学 <u>コラボ・ステーション I 4 階</u>

9. 相談窓口について

この研究に関してご質問や相談等ある場合は、事務局までご連絡ください。

事務局 (相談窓口)	担当者：九州大学病院小児科 助教 大場 詩子 連絡先：〔TEL〕 092-642-5421 〔FAX〕 092-642-5435 メールアドレス： oba.utako.794@m.kyushu-u.ac.jp
---------------	---