

下記の国立がん研究センターで行われる肺がんの研究の比較対照として、以前皆様からいただいた検体のゲノム解析情報（https://biobank.ncnp.go.jp/bio_31.php 掲載のNCNPBB-0100）と肺がんの有無の情報を使わせていただきたいと思います。

研究課題番号：2015-278

AYA (Adolescence and Young Adult) 世代がんの個別化予防に資する遺伝要因の同定を目指す研究

2023年12月08日 第4.0版

2024年7月26日 第4.2版

2025年2月10日 第5.0版

1. 研究の対象

2011年5月13日から2025年9月30日に説明文書「診療目的で採取された血液・組織などの医学研究への利用と、研究用採血へのご協力をお願い」に同意して頂いた患者さんのうち、国立がん研究センター病院にて16歳から39歳までにがんと診断を受けた患者さんから提供頂いた血液試料もしくは非がん組織検体由来のDNA・RNAを本研究の対象とします。但し、肺がん患者さんは40歳にがんと診断を受けた患者さんも本研究の対象とします。また比較対象として、国立がん研究センター病院において40歳以上でがんと診断された患者さんも本研究の対象とします。また一部の肉腫では小児期でも頻繁に認められるため、肉腫に関してのみ16歳以下の症例も本研究の対象とします。がん種は特定していませんが、主ながん種としては、肺がん、縦隔がん、胸腺がん、脳腫瘍、乳がん、卵巣がん、子宮がん（頸がん・体がん・腹膜がん）、大腸がん、膵がん、胃がん、皮膚がん、眼がん、骨軟部がん、精巣がん、肉腫、原発不明がんなどがあげられます。

2. 研究目的・方法

研究の概要：

AYA 世代がんと言われる 15 歳から 39 歳までにがん（造血器腫瘍、甲状腺がんを除く）を発症する頻度はがん全体の約 0.1～5%と低く、AYA 世代で発症した患者背景や遺伝子のバリエーション（遺伝子の個人差）に違いがあるかどうかは殆ど分かっていません。この研究では、AYA 世代がんの発症リスクに関わる患者背景や遺伝的要因または環境要因などを見つけ出すことで、AYA 世代がんに対する個別化された予防手段や発がん分子機構の解明を目指します。

研究の意義：

本研究で得られる結果は、AYA世代がんの予防や発がん分子機構の解明のための基盤情報となります。

研究の目的：

AYA世代がんへの発症リスクや予後、病態に寄与する遺伝子群の同定を行います。また環境要因、患者背景・発がん経路による違いを注視します。

研究の方法：

血液や非がん組織（胚細胞）由来の DNA・RNA を用いた胚細胞系列遺伝子の多様性などの決定は、網羅的な解析として SNP アレーや次世代ゲノムシーケンス（全エクソン・全ゲノムシーケンス・ターゲットシーケンス・RNA シーケンス、ロングリードシーケンスを含む）などを、また個々の胚細胞系列遺伝子の多様性の決定は TaqMan 法、Invader assay、サンガーシーケンスなどを用いて行います。

研究実施期間は、研究許可日から 2028 年 12 月 31 日までとします。ただし、研究の進行状況等により延長する場合があります。

2015-159「AYA (Adolescence and Young Adult) 世代がんの治療標的の同定を目指した体細胞ゲノム解析研究（研究代表者:河野隆志）」、2005-109「ゲノム解析に基づく肺がんの発生・進展の分子機構の解明（研究代表者:河野隆志）」、2013-303「家族性・若年性のがん及び遺伝性腫瘍に関する診断と研究（研究代表者：吉田輝彦）」、2010-031「多層的疾患オミックス解析に基づくがんの創薬標的の網羅的探索を目指した研究（研究代表者：吉田輝彦）」、2004-050「ゲノム・プロテオーム解析に基づく骨軟部腫瘍の分子病態把握とその臨床応用を目指す多施設共同研究（研究代表者：川井 章）」、2019-105「本邦のがんゲノム医療に資する遺伝子プロファイリング検査の改良・改変・実装（研究代表者:河野隆志）」、2020-308「NSAIDS・抗生剤・造影剤・アルコール消毒に対する薬剤アレルギー既往歴を有する症例のゲノム解析（研究代表者：吉田輝彦）」、AMED 革新的がん医療実用化研究事業（RNA スプライス変異・構造変化を網羅的に検出する臨床導出可能な精緻情報解析システムの開発：研究代表者 国立がん研究センター 河野隆志）（AMED-21ck0106641h0001）で取得されたゲノムデータや診療情報を用いて、若年で発症する原因の同定を行います。また 2016-496「人工知能を用いた統合的ながん医療システムの開発（研究代表者：浜本隆二）」で行われる AI 技術を用いたオミックスデータ解析のため、2019-105「本邦のがんゲノム医療に資する遺伝子プロファイリング検査の改良・改変・実装（研究代表者:河野隆志）」、2015-159「AYA (Adolescence and Young Adult) 世代がんの治療標的の同定を目指した体細胞ゲノム解析研究（研究代表者:河野隆志）」、2005-109「ゲノム解析に基づく肺がんの発生・進展の分子機構の解明（研究代表者:河野隆志）」、2013-060「肺がんの個別化予防に資する遺伝的要因の同定を目指す研究（研究代表者:河野隆志）」、2020-308「NSAIDS・抗生剤・造影剤・アルコール消毒に対する薬剤アレルギー既往歴を有する症例のゲノム解析（研究代表者：吉田輝彦）」で行われる若年がんを対象とするオミックス解析のため、本研究で収集したゲノム情報並びに付随する診療情報や試料を提供します。

3. 研究に用いる試料・情報の種類

研究用採血試料もしくは手術で摘出した非がん組織検体由来の DNA・RNA を本研究に用います。また予診カードに記載されている情報を元に、性別、発症年齢、身体情報（身長、体重、BMI など）、生活習慣（喫煙、飲酒歴、受動喫煙など）や既往歴・家族歴等に関する基本的情報と必要な診療情報を得る。診療の進行に伴い、患者からの診療情報（腫瘍マーカー等を含む検体検査結果、身長・体重等を含む生理検査結果等、予後や治療応答性など）が加算されていくため、適宜診療情報をアップデートします。また公開データベースの一つであるバイオサイエンスデータベースセンター（NBDC：<https://humandbs.biosciencedbc.jp/>）に登録されているゲノムデータや年齢・性別・がん種なども本研究で使用します。

4. 外部への試料・情報の提供・公表

共同研究機関へのデータ及び試料の提供は、特定の関係者以外がアクセスできない状態で行います。具体的には、パスワードが付加された記録媒体もしくは試料を郵送もしくは直接行います。また研究に用いる試料は本研究用に割り振られた研究番号を使って管理します。対応表は、当センターのゲノム研究個人情報管理者が責任をもって保管・管理します。東京大学情報基盤センター並びに医科学研究所、国立遺伝学研究所に設置されているスーパーコンピュータや AWS（アマゾンウェブサービス）クラウドの解析資源を用いて、ゲノム解析を行います。

本研究によって得られた成果については、研究代表者あるいは共同研究者が学術論文発表および学会発表、ならびに学術的データベースへの登録の形で実施する可能性があります。学術的データベースとしては、立行政法人科学技術振興機構（JST）バイオサイエンスデータベースセンター（NBDC）が運営する「ヒトデータベース」、及び、日本医療研究開発機構の事業で構築されるデータベースである AGD（AMED Genome group sharing Database）、MGeND（Medical Genomics Japan Database）、CANNDs（Controlled shAring of geNome and cliNical Datasets）などが挙げられます。また、これらのデータベースでは、データアクセス申請を承認された研究者に対して、国際的にデータが共有される可能性があります。

本研究で用いた試料・情報を国内外の機関で実施する将来の医学的研究のために、研究終了後も大切に保管させていただきます。新たな研究に用いる際には、国内外の規制に則り、あらためて研究計画書を作成して研究倫理審査委員会の承認や研究機関の長の許可を受ける等、適正な手続を踏んだ上で行います。

なお、新たな研究の概要・研究機関については、新たな研究に関わる機関（試料・情報の授受を行う機関すべて）公式ホームページ等にて情報公開いたします。

・国立がん研究センターが参加する研究の公開情報については国立がん研究センターの公式ホームページより確認することができます。

5. 研究組織

・国立がん研究センター

研究所：白石 航也、河野 隆志、市川 仁、浜本隆二、小松正明、加藤 護、柴田 龍弘、間野博行、田中庸介、高阪真路、白石友一、土屋直人、町田 枝里華、元井 紀子、望月 晶史、虎澤匡洋、山口舞子、樋口大樹、後藤政広、小野華子、小川原 陽子、植木 理子、遠藤 智、井川由季子、立石 晶子、川合 貴幸

中央病院：川井 章、加藤 友康、石川光也、山崎 直也、渡辺 俊一、高島淳生、高見澤 康之、吉田 正行、吉田 朗彦、吉田 裕、角南 久仁子、関根茂樹、渡辺 智子、森實千種、堀之内秀仁、首藤昭彦、米盛勸、江崎稔、谷田部 恭、成田善孝、加藤健、藤元博行、本間義崇、松井喜之、張 萌琳、藤井 えりさ、北台瑠衣、白澤昌之、東山量子、吉本世一、矢崎秀、吉田 達哉、吉川 貴己

東病院：桑田 健、内藤 陽一、吉野孝之、木下敬弘、伊藤雅昭、洞澤智至、田部宏
がん対策情報センター：片野田 耕太、岩崎 基、山地 太樹、澤田 典絵、津金 昌一郎

研究支援センター(築地)：吉田 輝彦

- ・理化学研究所統合生命医科学研究センター：桃沢 幸秀*
- ・東京大学医科学研究所 バイオバンク・ジャパン：松田浩一*、村上善則
- ・東京大学 医科学研究所 教授 井元清哉*・助教 片山琴絵 ゲノム解析
- ・東京大学大学院新領域創成科学研究科メディカル情報生命専攻 教授 鈴木 穰*
准教授 鈴木 絢子
- ・東京大学医科学研究所 ヒトゲノム解析センター ゲノム医科学分野 助教 高橋 数芽*
- ・東京慈恵会医科大学産婦人科講座：岡本 愛光*
- ・公益財団法人 星総合病院：渡辺 直彦*
- ・秋田大学大学院医学系研究科：後藤 明輝*
- ・山梨県立中央病院乳腺外科：中込博*
- ・神奈川県立がんセンター婦人科：佐治 晴哉
- ・神奈川県立がんセンター乳腺内分泌外科：山下 年成
- ・神奈川県立がんセンター臨床研究所：宮城 洋平*
- ・福島県立医科大学乳腺外科学講座：大竹 徹
- ・福島県立医科大学産科婦人科：添田 周拝*、佐藤 哲

- ・福島県立医科大学消化管外科学講座：菅家康之
- ・福島県立医科大学附属病院がんゲノム医療診療部：齋藤 元伸
- ・埼玉医科大学国際医療センター：長谷川 幸清*、三輪 真唯子
- ・昭和大学産婦人科：関沢 明彦、松本 光司*
- ・静岡がんセンター：浦上 研一*
- ・自治医科大学附属さいたま医療センター 一般・消化器外科：力山 敏樹*
- ・NCBN（ナショナルセンターバイオバンクネットワーク）：徳永 勝士*
- ・国立長寿医療研究センター：尾崎 浩一*
- ・国立国際医療研究センター：下村 昭彦*
- ・国立精神・神経医療研究センター：服部 功太郎*
- ・国立成育医療研究センター：深見 真紀*
- ・国立循環器病研究センター：朝野 仁裕*
- ・株式会社スタージェン
- ・タカラバイオ株式会社
- ・理研ジェネシス
- ・株式会社マクロジェン・ジャパン

*各研究機関について研究責任者

6. 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ないので、下記の連絡先までお申出ください。

この場合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および研究責任者：

〒187-8551東京都小平市小川東町4-1-1

国立精神・神経医療研究センター メディカル・ゲノムセンター バイオリソース部
服部功太郎

TEL: 042-346-3520

研究代表者：

国立がん研究センター研究所 臨床ゲノム解析部門 白石航也