

乳癌組織および正常乳腺組織における

全ゲノムシーケンスおよび RNA シーケンスによる

遺伝子異常の包括的解析

京都府立医科大学 内分泌・乳腺外科では、乳癌の患者さんを対象に、上記の観察研究を実施しております。

実施にあたり京都府立医科大学医学倫理審査委員会の審査を受け、研究機関の長の許可を受けて実施しています。

今回の研究では、手術時等に取得させて頂いた包括同意（決定通知番号：ERB-C-400、課題名「乳腺組織と血液の tissue bank 設立と乳腺腫瘍研究における包括同意の取得」）を元にしており、新たに対象の方々から同意は取得せず、その代わりにホームページ上で情報を公開しております。本研究の対象となる患者さんで、ご自身の情報は利用しないでほしい等のご要望がございましたら、大変お手数ですが下記のお問い合わせ先までご連絡ください。

また、この研究で収集した患者さんの情報は、本研究の研究目的と相当の関連性のある別研究に将来的に利用する可能性又は他機関に提供される可能性があります。実際に二次利用する研究を行う時には、医学倫理審査委員会に申請して適正な手続を踏んで行います。

・ 研究の目的

乳癌は、患者さん一人一人によって乳癌細胞の性質や乳癌細胞で認められる遺伝子の異常や遺伝子の働き方が異なります。

本研究では、乳癌組織および正常乳腺組織を用いて、遺伝子の異常（遺伝子変異）や働き方を詳細に解析し、乳癌の発生や性質に関わる異常を解明することを目的としています。具体的には、遺伝子を含むゲノムの全領域を網羅的に解析する全ゲノムシーケンス（WGS）と、ゲノム上の遺伝子配列に基づき作られる RNA を網羅的に解析する RNA シーケンス（RNA-seq）を行います。これらの解析により、遺伝子の配列や構造の異常、複数の遺伝子がつながって生じる異常（融合遺伝子）、RNA が作られる際のつながり合わせ方の異常（スプライスバリエーション）などを調べます。

これらの異常から、将来的には、乳癌の診断に繋がる因子、再発のしやすさや治療後の経過を予測する因子、新規治療薬の開発に役立つ知見を得ることを目指します。

- ・ **対象となる方について**

京都府立医科大学附属病院 内分泌・乳腺外科及び加藤乳腺クリニックにおいて過去に手術を受けた乳癌患者さんのうち、乳腺組織と血液の tissue bank 設立と乳腺腫瘍研究における包括同意（決定通知番号：ERB-C-400、課題名「乳腺組織と血液の tissue bank 設立と乳腺腫瘍研究における包括同意の取得」）について同意を文書で得た全 600 症例（府立医大 300 例、加藤乳腺クリニック 300 例）です。

- ・ **研究期間：** 医学倫理審査委員会承認後から 2031 年 3 月 31 日

- ・ **試料・情報の利用を開始する予定日**

利用開始予定日：医学倫理審査委員会承認日

- ・ **方法**

当院内分泌・乳腺外科において、通常の診療範囲内で採取・取得された既存試料、診療録（カルテ）より取得した情報を用いて行います。全ゲノムシーケンス（WGS）および RNA シーケンス（RNA-seq）を実施し、網羅的に解析します。また、これらの分子情報と臨床病理学的因子との関連性を検討します。この研究で解析の対象となる遺伝子変化は、生まれた後におこる後天的なもの（体細胞変異）です。患者さんの子孫に受け継がれる遺伝的特徴に関する情報は対象となりません。

- ・ **研究に用いる試料・情報について**

情報：患者さんの年齢、性別、乳癌のサブタイプ、臨床病理学的因子等

試料：穿刺細胞診、針生検、手術等により得られる乳癌細胞と組織、良性乳腺腫瘍細胞と組織、正常乳腺組織

- ・ **個人情報の取り扱いについて**

患者さんの病理組織、測定結果、カルテ情報をこの研究に使用する際は、氏名、生年月日などの患者さんを直ちに特定できる情報は削除し研究用の番号を付けて取り扱います。患者さんと研究用の番号を結びつける対応表のファイルにはパスワードを設定し、インターネットに接続できないパソコンに保存します。このパソコンが設置されている部屋は、入室が管理されており、第三者が立ち入ることができません。

また、この研究の成果を発表したり、それを元に特許等の申請をしたりする場合にも、患者さんが特定できる情報を使用することはありません。

なお、この研究で得られた情報は研究責任者（京都府立医科大学 内分泌・乳腺外科 教授 直居靖人）の責任の下、厳重な管理を行い、患者さんの情報などが漏洩しないようプライバシーの保護には細心の注意を払います。

・ 試料・情報の保存および二次利用について

カルテから抽出した情報や血液や病理組織などの試料は原則としてこの研究のために使用し結果を発表したあとは、入退室管理がされた京都府立医科大学内分泌・乳腺外科内の施錠可能な場所において、研究責任者（京都府立医科大学 内分泌・乳腺外科教授 直居靖人）の下、情報は10年間以上、試料は包括同意（決定通知番号：ERB-C-400により同意を得られた患者さん分）に沿って、マイナス80度の状態で5年間以上保存させていただきます。

保存した試料・情報を用いて将来新たな研究を行う際には、あらためてその研究計画を医学倫理審査委員会でも審査し承認を得ます。

・ 研究資金及び利益相反について

利益相反とは、寄附金の提供を受けた特定の企業に有利なようにデータを操作する、都合の悪いデータを無視するといった、企業等との経済的な関係によって、研究の公正かつ適正な実施が損なわれるまたは損なわれているのではないかと第三者から懸念される状態をいいます。本研究に関する利益相反については、京都府公立大学法人の利益相反に関する規程、京都府立医科大学の臨床研究に係る利益相反に関する規程等にしがって管理されています。

本研究は大学運営交付金（教室費）及び奨学寄附金、科研費（質量分析イメージングを基軸とした乳がん組織の不均一性と薬剤感受性の解明）等により実施します。本研究の実施にあたり、開示すべき利益相反はありません。

・ 研究組織

【研究責任者】

京都府立医科大学大学院医学系研究科 内分泌・乳腺外科 教授 直居 靖人

【研究担当者】

京都府立医科大学大学院医学系研究科	内分泌・乳腺外科	准教授	阪口	晃一
京都府立医科大学大学院医学系研究科	内分泌・乳腺外科	学内講師	森田	翠
京都府立医科大学大学院医学系研究科	内分泌・乳腺外科	助教	加藤	千翔
京都府立医科大学大学院医学系研究科	内分泌・乳腺外科	病院助教	井口	英理佳
京都府立医科大学大学院医学系研究科	内分泌・乳腺外科	病院助教	北野	早映
京都府立医科大学大学院医学系研究科	内分泌・乳腺外科	大学院生	西田	真衣子
京都府立医科大学大学院医学系研究科	内分泌・乳腺外科	大学院生	松井	知世
京都府立医科大学大学院医学系研究科	内分泌・乳腺外科	大学院生	廣谷	凧紗
京都府立医科大学大学院医学系研究科	臨床病理学	教授	小嶋	基寛
京都府立医科大学大学院医学系研究科	臨床病理学	病院助教	尾松	憩
京都府立医科大学大学院医学系研究科	臨床病理学	客員講師	小西	英一

【共同研究機関】

愛知県がんセンター 臨床検査部医長 真砂 勝泰（解析指導）

神戸中央病院 呼吸器内科 藤田 史朗（解析指導）

【既存試料・情報の提供のみを行う機関】

加藤乳腺クリニック 理事長 加藤 誠

お問合せ先

患者さんのご希望があれば参加して下さった方々の個人情報の保護や、研究の独創性の確保に支障が生じない範囲内で、研究計画及び実施方法についての資料を入手又は閲覧することができますので、希望される場合はお申し出下さい。

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ますので、2031年3月31日までに下記の連絡先までお申出ください。その場合でも患者さんに不利益が生じることはありません。

【問い合わせ先】

京都府立医科大学大学院医学系研究科 内分泌・乳腺外科

教授 直居 靖人（なおい やすと）

京都府立医科大学大学院医学系研究科 内分泌・乳腺外科

助教 加藤 千翔（かとう ちかげ）

連絡先：

〒602-8566 京都市上京区河原町通広小路上ル梶井町 465

■ 医局 TEL：075-251-5534 FAX：075-251-0270（対応可能時間；平日 9 時-17 時）