

臨床研究「がんゲノムプロファイリング検査で得られた
Germline variant with unknown significance についての検証」について

筑波大学附属病院腫瘍内科では、標題の臨床研究を実施しております。

本研究の概要は以下のとおりです。

① 研究の目的

本研究の目的は、保険診療で実施された Oncoguide NCC オンコパネル検査において、病的意義不明と判定された生殖細胞系列の遺伝子変異 (Germline variant with unknown significance) について、コンピューターを用いた *in silico* 解析 (PolyPhen2, SIFT, PROVEAN など) での病原性推定解析を行い、そこで病原性が推定された variant を有する症例の特徴を解析することです。数多くの生殖細胞系列遺伝子変異が variant with unknown significance (VUS) と判断されてしまっている状況において、その中から病原性を持つ variant を抽出する手法の樹立を目指す一助となる結果を得ることを目的とします。

② 研究対象者

2019年6月1日から2022年12月31日までに当院で Oncoguide NCC オンコパネル検査を受けた患者さん

③ 研究期間：倫理審査委員会承認後～2024年3月31日まで

④ 研究の方法

本研究は、自らの機関において保有する既存の情報のみを用いた当院単独の観察研究です。2019年6月1日から2022年12月31日までに筑波大学附属病院から出検した Oncoguide NCC オンコパネル検査において、病的意義不詳の生殖細胞系列遺伝子変異 (germline VUS) とエキスパートパネルで判断された変異を抽出します。その変異を PolyPhen-2、SIFT、PROVEAN などの *in silico* のコンピューターソフトウェア解析で病原性についての検証推定を行ないます。病原性が推定される germline VUS を有する症例と、有さない症例の臨床パラメーター (発症時年齢、性別、癌腫、重複癌の有無、多重癌の有無、悪性腫瘍家族歴の有無、tumor mutation burden、体細胞変異の種類/数、喫煙歴の有無/喫煙本数、飲酒歴など) を比較検討します。また各癌腫によって検出しやすい germline VUS についても調査します。なお、出検当時 20 歳以上であった患者さんを対象とします。

⑤ 試料・情報の項目

カルテデータ：病院で保管・管理しているカルテ情報から、以下の情報を収集します。

年齢、生年月、性別、術前、癌腫、病理診断、悪性腫瘍発症年齢、重複癌の有無、多重癌の有

無、喫煙歴(本数)、飲酒歴(量)、併存疾患、Oncoguide NCC オンコパネル検査で得られた germline VUS データ、病的意義のある (pathogenic) germline variant データ、体細胞系列の (somatic) variant データ、tumor mutation burden (TMB), MSI データ。

氏名・イニシャルは収集しません。

⑥ 試料・情報の第三者への提供について (該当する場合は記載)

該当なし

⑦ 試料・情報の管理について責任を有する者

鈴木敏夫、筑波大学医学医療系臨床腫瘍学/腫瘍内科、講師

⑧ 本研究への参加を希望されない場合

患者さんやご家族 (ご遺族) が本研究への参加を希望されず、試料・情報の利用又は提供の停止を希望される場合は、下記の問い合わせ先へご連絡ください。すでに研究結果が公表されている場合など、ご希望に添えない場合もございます。

⑨ 問い合わせ連絡先

筑波大学附属病院 : 〒305-8576 茨城県つくば市天久保 2-1-1

所属・担当者名 : 腫瘍内科 担当鈴木敏夫

(平日 9~17 時 : 電話 029-853-3900)