

「褐色細胞腫・パラグングリオーマの疾患関連遺伝子に関する解析」へのご協力をお願い

私達は、下記のようにヒトゲノム・遺伝子解析研究を実施しております。本研究は京都医療センターの倫理委員会の承認を得た上で、個人情報特定できない形で既存の病理標本等からの解析や過去のカルテ等からのデータ収集を行っております。しかし、患者さんがご自分の試料・情報を使用して欲しくない場合は、これを拒否することも可能です。

「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」に基づいて本研究に関する情報公開をいたします。

1. 意義

褐色細胞腫は副腎髄質という臓器から発生するカテコールアミンと呼ばれる血圧を上昇させるホルモンを多量に分泌する腫瘍です。副腎髄質以外からも腫瘍が発生することがあり、この場合はパラグングリオーマと呼ばれます。副腎髄質・パラグングリオーマは特定の家系に多発する場合がありますが以前から知られていました。今世紀になり新しい原因遺伝子の発見が相次ぎ、少なくとも20種類の原因遺伝子が同定されています。しかし現在も依然多くの症例が原因不明であり、未知の原因遺伝子がまだ存在すると予測されています。さらに、これまでわかってきた遺伝子に関しても、それぞれが実際に病気とどのような関係があるのか、詳しくはわかっていません。本研究では褐色細胞腫・パラグングリオーマの患者様を対象とし、褐色細胞腫・パラグングリオーマの新しい原因遺伝子を見つけたり、診療に影響を与える遺伝子の手がかりを探ることが目的です。

2. 研究の方法

1) 対象

京都医療センターに通院又は入院する患者様
対象疾患：褐色細胞腫、パラグングリオーマ

2) 方法

①既知の疾患関連遺伝子の検索

患者様の血液からDNAを抽出し、まずは褐色細胞腫・パラグングリオーマに関連する遺伝子としてよく知られている5つの遺伝子(SDHB、SDHD、VHL、RET、NF1)を中心に、ターゲットシーケンス法あるいはサンガーシーケンス法にて生殖遺伝子変異があるかどうかを調べます。既存の病理標本を含め、手術や剖検後の組織がある場合には、腫瘍組織および隣接する正常組織から抽出したDNAを使用させていただき、既知の体細胞変異および生殖遺伝子変異の有無を調べます。既知の褐色細胞腫・パラグングリオーマ関連生殖遺伝子変異について陽性となった場合、必要に応じて親族の方からも血液をいただき当該遺伝子変異の有無について検索します。

②新規原因遺伝子の探索

これまでに知られている関連遺伝子変異について陽性所見なしとなった場合、全ゲノムシーケンス法あるいは全エクソンシーケンス法を用いて、未知の遺伝子変異を探索します。可能であれば患者様のご両親あるいはご子息をはじめ、親族の方からも血液および手術後の組織がある場合には同組織を使用させていただき、そこから抽出したDNAも研究対象とさせていただきます。

③臨床的検討

これまでに知られている各遺伝子変異の臨床的な意義について検討するために、診療録から患者様の病歴や検査結果、治療内容などの臨床情報を使用させていただきます。

個人情報(個人が特定できるような情報)は厚生労働省の指針に従い厳重に管理します。各研究施設において本研究固有の症例番号により匿名化を実施します。

※ 全ゲノム解析は、マクロジェン・ジャパンおよびBGI JAPANなどの受託サービスを利用するため、抽出したDNAを海外に郵送し、全ゲノムシーケンスを行う可能性があります。個人情報に関しては、一切提供せず、かつ、データ解析も外部では行いません。

3) 研究期間 登録期間：現在～2021年3月31日 (延長の可能性あります)

3. 研究機関

研究代表者 京都医療センター 内分泌代謝内科 小笠原 辰樹

そのほか研究機関

京都大学腫瘍生物学講座 小川誠司、東京大学医科学研究所ヒトゲノム解析センター 宮野悟、京都大学医療倫理学・遺伝医療学 小杉眞司、京都大学糖尿病・内分泌・栄養内科 曾根正勝、国立国際医療研究センター病院糖尿病内分泌代謝科 田辺 晶代、聖マリアンナ医科大学横浜市西部病院代謝・内分泌内科 方波見卓行

4. 試験の情報と同意の撤回

- ・この試験は、京都医療センターおよび各参加施設の倫理委員会の承認を受け、その機関の長の許可を受けて行っています。
- ・他の研究対象者等の個人情報及び知的財産の保護等に支障がない範囲内で研究に関する資料を閲覧する事ができます。その場合は、下記問い合わせ先までご連絡下さい。
- ・すでに試験に登録された方も、ご本人またはその代理人の求めがあれば、同意の撤回を行うことができます。その場合は、研究実施機関の担当の先生にお申し出下さい。頂いた情報や検体を破棄いたします。ただしすでに解析を終了している場合には、その結果を破棄することが出来ません。

5. 問合せ先

研究責任者 京都医療センター 臨床研究企画運営部 研究員 小笠原 辰樹

副研究責任者 京都医療センター 臨床研究企画運営部 特別研究員 成瀬 光栄

連絡先：住所 〒612-8555 京都市伏見区深草向畑町 1-1

電話：075-641-9161