



## 臨床研究に関する情報の公開

作成日:2021/04/22

研究課題名	家族性膵癌の疾患関連遺伝子に関する解析
研究の対象	家族性膵癌の患者で生存されている患者が複数以上おられる患者 (2015年9月~2025年5月)
研究目的・方法	<p>【目的】膵癌死亡者数は年々増加しており、早期発見・早期治療が望まれている。膵癌は罹患率が低くスクリーニングを効率的に行うために高リスク群の同定が期待されています。家族性膵癌は膵癌の約1割を占めるが原因遺伝子が特定されている症例は約20%と少なく、大部分は未だ原因が明らかとなっていない。本研究では既知の家族性膵癌関連遺伝子を解析し遺伝子診断を行うと共に、既知の遺伝子異常がなかった症例において新規の疾患関連遺伝子を検索することで膵癌発生の分子機序を明らかにし、高リスク群の特定や早期診断、新たな治療法の開発に資する事を目的とします。</p> <p>【方法】家族性膵癌患者から血液を約2ml採取する。また家族性膵癌患者において、膵癌の診断のための内視鏡検査(超音波内視鏡下穿刺吸引細胞診)および手術治療時に採取された腫瘍組織のうち、診断目的に使用したあとの余剰分を採取します。</p> <p>採取された血液からDNAを抽出し、既知の家族性膵癌関連遺伝子(BRCA2、PALB2、ATMなど)についてサンガーシーケンスもしくは次世代シーケンサーをもちいたターゲットシーケンスを行います。検出された変異について再度シーケンスを行い検証する。<u>既知の家族性膵癌関連遺伝子変異が検出された場合、陽性と判定する。それ以外の場合を陽性所見なしと判定します。</u></p> <p>既知の家族性膵癌関連遺伝子変異について陽性となった場合、発症前診断目的で親族の方から血液を約2ml採取してサンガーシーケンスもしくは次世代シーケンサーを用いて当該遺伝子変異の有無について検索します。</p> <p><u>既知の家族性膵癌関連遺伝子変異について陽性所見なしとなった場合、新規の疾患関連遺伝子検索を行います。</u>患者からは血液と膵癌組織が採取されている場合には腫瘍組織、未発症の親族からは血液、膵癌を発症した親族からは利用可能であれば血液と既存検体(ブロック標本など)を集積し、DNAを抽出して全エクソンシーケンスを行い疾患関連遺伝子を特定すべく解析します。</p> <p>既に実施した遺伝子診断に関するデータを、既存試料・情報として本研究に利用する場合があります。</p> <p>研究期間：許可日~2025年5月31日</p>
研究に用いる試料・情報の種類	血液(約2mlの静脈血採血を行う。臨床検査の残余検体でも代用可能である。)腫瘍組織(内視鏡検査および手術治療時に採取された組織のうち、診断に用いたあとの余剰分を採取する。)等
外部への試料・情報の提供	血液の場合は4度で、組織は80度で京都大学へ郵送する。患者情報は個人が特定できないようにして京都大学へ情報提供する。 データの提供は、特定の関係者以外がアクセスできない状態で行います。対応表は、当院の研究責任者が保管・管理します。
研究組織	京都大学 消化器内科学・講師・宇座徳光 消化器内科学・特定病院助教・塩川雅広



	<p>消化器内科学・特定助教・丸野貴久 腫瘍生物学講座・助教・垣内伸之 肝胆膵・移植外科・准教授・田浦康二郎 医療倫理学・遺伝医療学・教授・小杉眞司 腫瘍生物学講座・教授・小川誠司 「既存試料・情報の提供のみを行う機関」 田附興風会北野病院・消化器内科・八隅秀二郎 大阪府済生会中津病院・消化器内科・岡田明彦 大阪府済生会千里病院・外科・大東弘明、西田久史</p>
お問い合わせ先	<p>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ますので、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。</p> <p>照会先および研究への利用を拒否する場合の連絡先： 〒530-8480 大阪市北区扇町 2-4-20 公益財団法人田附興風会医学研究所北野病院 電話：06-6312-1221、FAX：06-6312-8867 消化器内科 主任部長 八隅秀二郎</p> <p>研究責任者：消化器内科 主任部長 八隅秀二郎 研究代表者：京都大学 消化器内科学・講師・宇座徳光</p>