

「がん遺伝子パネル検査および臨床データを用いた AlphaMissense 性能評価研究」 についてのお知らせ

（１）研究の概要について

承認番号： 第 M2024-062 番

研究期間： 研究実施許可日から 西暦 2027 年 12 月 31 日

研究責任者：がんゲノム診療科 教授 池田貞勝

＜研究の概略＞

この研究では、過去のがん遺伝子パネル検査の結果を利用して、遺伝子変異についての研究を行います。具体的には、当院で実施された今までのがん遺伝子パネル検査の結果を精度の良い病的意義予測ツールと組み合わせることで、遺伝子変異とがんの関連をより詳しく調べる方法を開発します。

また、臨床情報と照らし合わせた解析を行うことで、遺伝子変異の情報と治療結果との関連等を調べます。この研究は将来のより有効な診断法の開発などに役立つ可能性があります。

（２）研究の意義・目的について

現在、がんゲノム医療として複数の遺伝子を調べるパネル検査法が行われています。この検査は患者さん一人一人のがんについて、どのような遺伝子の変化（遺伝子変異）が起こっているのかを調べることで、その変化に適した治療を行うことが目的です。しかし、検査結果として報告される遺伝子変異にはとても多くの種類があり、それぞれの変異ががんを引き起こす原因かどうかの解釈が難しいケースがあります。

最近、AlphaMissense と呼ばれる新しい機械学習アルゴリズムが開発されました。このツールは、遺伝子変異がタンパク質の立体構造に与える影響を元にその効果を予測し、病的意義を予測することができます。今までのツールよりも優れた性能を示しており、がん遺伝子パネル検査の解釈において有望な補助手段となる可能性があります。ただし、このツールは非常に新しく、まだ十分なデータや臨床情報との性能評価がなされておらず、その実用性の評価は発展途上です。

したがって、本研究では AlphaMissense を実データに基づいて検証し、そのツールが様々な状況で有用かどうかについて検証します。これにより、臨床応用における信頼性や有用性が明確になれば、将来検査をより良く解釈できるようになる可能性があります。

（３）研究の方法について

この研究では、2019 年 6 月 1 日から 2024 年 3 月 31 日の間に当院でがん遺伝子パネル検査の結果の症例検討会（エキスパートパネル）で検討された患者さんのデータを用いて研究を行います。検査結果および臨床情報のデータは個人情報が見えない形に加工した上で、遺伝子変異の病的意義を予測するツールへの実装可能性についての研究を行います。なお、本研究のために新たな検査を追加で行うことはありません。

加えて、本研究の妥当性を確認するため、国立がん研究センター内がんゲノム情報管理センター（Center for Cancer Genomics and Advanced Therapeutics：C-CAT）から提供を受ける既存の匿名加工された患者さんのデータをあわせて利用し、より正確な検証を行います。

（４）試料・情報等の保管・廃棄と、他の研究への利用について

本研究で使用するデータは、遺伝子変異の情報（変異遺伝子名等）、背景情報（年齢、性別等）、臨床情報（診断名、原発部位、治療等）などです。

これらの情報はあなたのデータであることがわからないよう加工化した上で、安全が確保されている専用サーバーにて保管します。保管年数は10年間です。他の研究への二次利用は予定していません。また他の研究機関に提供されることはありません。

（５）予測される結果（利益・不利益）について

この研究により、将来のより適正な個別化医療の発展に寄与します。また、この研究は情報のみを用いて行われる研究であり、あなたが不利益を被る可能性は低いと考えられます。

（６）研究協力の任意性と撤回の自由について

本研究への参加を拒否する方がいらっしゃいましたら、その方のデータは使用を致しません。研究利用を拒否した場合も、不利益を被ることはありません。その際には、郵送または電子メールで参加をしない意思を末尾の研究参加拒否意思表明書を用い、下記の研究責任者宛てにお送り下さい。

〒113-8510 東京都文京区湯島1丁目5-45

東京科学大学病院 がんゲノム診療科

研究代表者：池田 貞勝

電子メール：genome.canc@tmd.ac.jp

（７）個人情報の保護・取り扱いについて

研究に使用するデータは名前、住所、カルテ番号など情報を変更して個人が容易には特定できないよう加工し、あなたのデータであることが特定できない状態にした上で安全が確保されている専用サーバーにて保管します。サーバーへのアクセスは限られた研究者のみに許され、ログインに際しパスワードが必要とされます。

（８）研究に関する情報公開について

他の患者さんとともにデータが集積され診断や治療に役立つ結果が得られた場合には、国内外の論文や学会等で発表されることとなりますが、その場合でもあなたのお名前や個人を特定できるような個人情報が公表されることはありません。

（９）経済的な負担および謝礼について

この研究に関する費用負担はありません。また研究の参加・不参加で診療に対してお支払いいただく費用は変わりません。なお、この研究に関して謝金はありません。

（１０）研究資金および利益相反について

本研究は大学の運営費を用いて行われます。また研究を実施するにあたり特定企業との利害関係はありません。本研究の実施にあたっては、本学利益相反マネジメント委員会に対して研究者の利益相反状況に関する申告を行い、同委員会による確認を受けています。

※利益相反とは、研究者が企業など、自分の所属する機関以外から研究資金等を提供してもらうことにより、研究結果が特定の企業にとって都合のよいものになっているのではないか・結果の公表

が公正に行われないのではないかな等の疑問が第三者から見て生じかねない状態のことを指します。

(11) 研究に係るご相談・問い合わせ等の連絡先：

研究者連絡先：東京科学大学病院 がんゲノム診療科 教授 池田貞勝
〒113-8519 東京都文京区湯島 1-5-45
03-5803-4688 (ダイヤル) (対応可能時間帯：平日 9:00～17:00)

苦情窓口：東京科学大学医学部事務部総務係
03-5803-5096 (対応可能時間帯：平日 9:00～17:00)

※他の研究参加者の個人情報や研究の独創性の確保に支障が生じない範囲内で、研究計画書や研究の方法に関する資料を閲覧することができます。ご希望の際は、上記の研究者連絡先までお問い合わせください。