

研究課題名

遺伝性消化管腫瘍症候群（ポリポースス及び関連癌を含む）における原因遺伝子の同定と新たな原因候補遺伝子の探索 一次世代シーケンシング技術を利用して-

1. 研究の対象

2015年1月～2019年3月に上記研究課題の同意をされ、検体を提供された方

遺伝性消化管腫瘍症候群（リンチ症候群,家族性大腸腺腫症, MUTYH関連ポリポースス, ポリメラーゼ校正関連大腸ポリポースス,Peutz-Jeghers症候群, 若年性ポリポースス症候群, Cowden症候群, Li-Fraumeni症候群, 鋸歯状ポリポースス, 家族性大腸癌タイプX, 遺伝性びまん性胃癌, 胃腺癌および近位胃ポリポースス,等) の各種診断基準あるいは拾い上げ基準を満たす症例ならびにその血縁者.

2. 研究目的・方法

概要・目的・方法

がんの一部では、家族集積性を認め、その中には遺伝性腫瘍症候群が含まれるが、その実態は不明なことが多い。これらの実態を明らかにするために、家族性大腸癌・胃癌ならびに関連癌・ポリポーススなどの既知原因遺伝子および原因遺伝子候補の生殖細胞系列変異について次世代シーケンス技術を利用して、迅速かつ低価格で同定を行う技術を確立する。また、新たな原因遺伝子の探索を、次世代シーケンス技術を利用して行い、新たな確定診断への道を開く。

上記の目的を達成するために、本研究では家族性大腸・胃癌ならびに関連癌・ポリポーススについて、家族集積性を示す腫瘍の症例を多く抱える複数の機関との共同研究により、本邦における遺伝子診断の技術基盤の検証を行う。

各種診断基準あるいは拾い上げ基準を満たす症例ならびにその血縁者より検体を提供していただき、次世代シーケンサーを用いて、マルチ遺伝子パネル検査を行う。パネル検査にて原因遺伝子を同定できない場合は、全エクソンシーケンス、全ゲノムシーケンスを行う。

研究期間：

登録期間：2014年3月25日から2021年3月31日

研究期間：2014年3月25日から2023年3月31日

3. 研究に用いる試料・情報の種類

末梢血 7 mL（リンチ症候群が強く疑われる場合に限っては最大21mL）をEDTA-2Na真空採血管で採取する。もしくは、外科手術あるいは内視鏡的切除術/生検で摘出された組織の一部で、診療に影響を及ぼさない範囲で採取する。

4. 外部への試料・情報の提供

対応表を有し、匿名化した試料・情報を事務局に郵送（提出）する。

対応表は、当センターの研究責任者が保管済です。得られた解析結果は公的なデータベースに登録します。

5. 研究組織

埼玉医科大学総合医療センター 消化管・一般外科 教授 石田秀行

福島県立医科大学 消化管外科 准教授 大木進司

兵庫医科大学 下部消化管外科 教授 富田尚裕

国立病院機構 岩国医療センター・外科 部長 田中屋宏爾

埼玉県立がんセンター 腫瘍診断・予防科 部長 赤木 究

がん・感染症センター都立駒込病院・外科 外科 医長 山口達郎

がん・感染症センター都立駒込病院・消化器内科 部長 小泉浩一

広島大学 消化器外科・移植外科 教授 大段秀樹

国立病院機構 呉医療センター・中国がんセンター 外科医長・分子腫瘍研究室長 檜井孝夫

徳島大学大学院 医歯薬学研究部 消化器内科学分野 教授 高山哲治

公益財団法人 星総合病院 病院長 野水 整

埼玉医科大学 国際医療センター 婦人科腫瘍科 教授 藤原恵一

岡山大学大学院医歯薬学総合研究科 消化器外科学 講師 永坂岳司

6. お問い合わせ先

埼玉医科大学総合医療センター 消化管・一般外科 事務局

〒350-8550 埼玉県川越市鴨田1981

Tel: 049-228-3619

Fax: 049-222-8865

E-mail: osato@saitama-med.ac.jp

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せんので、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。

照会先および研究への利用を拒否する場合の連絡先：

埼玉県立がんセンター研究責任者：

埼玉県立がんセンター 腫瘍診断・予防科 部長 赤木 究

〒362-0806 埼玉県北足立郡伊奈町小室818

Tel: 048-722-1111

Fax: 048-722-1129

E-mail: akagi@cancer-c.pref.saitama.jp

研究代表者：

埼玉医科大学総合医療センター 消化管・一般外科 教授 石田秀行

〒350-8550 埼玉県川越市鴨田1981

Tel: 049-228-3619

Fax: 049-222-8865

E-mail: osato@saitama-med.ac.jp