

承認番号：1777

「研究概要の公開文書」

複数施設研究用

次世代シーケンサーを用いたエクソーム解析により、腎芽腫発症に関与する新規遺伝子を探索する

1. 研究の対象

日本 Wilms 腫瘍スタディグループ (JWiTS) のプロトコール JWiTS-1 (1996-2005) および JWiTS-2 (2006-2013) に同意し登録された腎芽腫患児。

2. 研究目的・方法

腎芽腫生存率の更なる改善には予後予測できる新たな診断マーカーと再発予測マーカーの開発、予後を規定する遺伝子の探索、そしてその遺伝子に対する標的治療薬の開発が望まれる。腎芽腫発症に関与する遺伝子として4遺伝子 (*WT1*, *IGF2*, *CTNNA1*, *WTX*) が同定されているが、半数以上で腎芽腫発症に関与する遺伝子異常が他に存在すると考えられており、腎芽腫の分子メカニズムの解析は成人癌のように進んでいないのが現状である。本研究は既知の腎芽腫発症に関与する遺伝子以外に遺伝子異常が生じていると考えられた腎芽腫を用いて、エクソーム解析を行い腎芽腫発症に関与する新規遺伝子を同定し、腎芽腫発症の分子メカニズムを明らかにすることを目的にする。

研究実施期間：平成 25 年 3 月 27 日～2029 年 3 月 31 日

3. 研究に用いる試料・情報の種類

試料：腫瘍組織、血液、正常腎組織またはこれらより抽出した DNA

情報：臨床データ（検査データ、診療記録）

4. 外部への試料・情報の提供

腫瘍組織及び血液または正常腎組織より抽出された DNA

公開データベース：バイオサイエンスデータベースセンター (<https://biosciencedbc.jp/>) などに登録することがあります。

5. 研究組織

日本ウィルムス腫瘍スタディグループ(JWiTS)委員会 大植孝治
国立成育医療研究センター 大喜多肇 瀧本哲也

6. お問い合わせ先

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し出下さい。

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。

照会先および研究への利用を拒否する場合の連絡先：JWiTS 施設責任者

研究責任者 埼玉県立がんセンター 臨床腫瘍研究所 春田雅之
〒362-0806 埼玉県北足立郡伊奈町小室 818 臨床腫瘍研究所
TEL 048-722-8111
FAX 048-722-1739
E-mail haruta@saitama-pho.jp

研究代表者：

埼玉県立がんセンター 春田雅之