

## 研究課題「全ゲノムシーケンスによる泌尿器腫瘍の 治療標的分子の同定」へのご参加について

東京大学医学部附属病院泌尿器科および東京大学医学部泌尿器科学教室では、当院に来院された泌尿器腫瘍（腎臓癌・膀胱癌・腎盂尿管癌・前立腺癌・精巣癌・副腎腫瘍など）の患者さんを対象に、私どもの研究「全ゲノムシーケンスによる泌尿器腫瘍の治療標的分子の同定」へのご参加・ご協力をお願い申し上げます。この研究は、皆様の腫瘍組織、血液などから「遺伝子」を抽出して解析することを通じ、病気の原因を究明することを目指すものです。

「遺伝子」とは、人間の身体を作る設計図にあたるものです。人間の身体は、約60兆個の細胞からなっていますが、遺伝子は、細胞一個一個の中の「核」という部分に入っています。人間の身体は、この遺伝子の働きに基づいて成長し、維持されています。また遺伝子の働きは病気にも関係しています。これまでに、遺伝子の働きから病気の原因を調べる研究が進められてきましたが、未だ原因を解明できていない病気が数多くあります。

近年、技術革新が進んだことで、1つの遺伝子ではなく、ヒト一人の持つ全ての遺伝情報(ゲノム)と病気との関りについて調べることができるようになりました。これによって、これまで原因を調べるのが困難であった疾患についても、究明できる可能性が広がっています。本研究では、泌尿器腫瘍の全ゲノムの遺伝子配列決定を通じて、遺伝子レベルでの原因を明らかとすることにより、有効かつ副作用の少ない治療法の開発を目指すものです。

### 1. この研究の概要

#### 【研究課題】

「全ゲノムシーケンスによる泌尿器腫瘍の治療標的分子の同定」

この研究が行われる研究機関と研究責任者は次に示す通りです。

#### 【研究機関名及び研究責任者氏名】

研究機関 東京大学医学部附属病院泌尿器科（検体集積・臨床データ解析）  
研究責任者 東京大学医学部附属病院泌尿器科・助教・佐藤悠佑

#### 【共同研究機関名及び研究責任者氏名】

研究機関 京都大学大学院医学研究科 腫瘍生物学講座（遺伝子解析・データ解析）  
研究責任者 京都大学大学院医学研究科 腫瘍生物学講座 教授  
小川誠司

#### 【共同研究機関名及び研究責任者氏名】

研究機関 東京大学医科学研究所ヒトゲノム解析センター（データ解析）  
研究責任者 東京大学医科学研究所ヒトゲノム解析センター・  
教授・宮野 悟

【共同研究機関名及び研究責任者氏名】

研究機関 同愛記念病院泌尿器科（検体集積）  
研究責任者 同愛記念病院 中央手術室・部長・平野美和  
同愛記念病院 泌尿器科・部長・西松寛明

【共同研究機関名及び研究責任者氏名】

研究機関 国立国際医療センター泌尿器科（検体集積）  
研究責任者 国立国際医療センター 泌尿器科・診療科長・久米春喜

【共同研究機関名及び研究責任者氏名】

研究機関 虎ノ門病院泌尿器科（検体集積）  
研究責任者 虎ノ門病院 泌尿器科・部長・岡根谷利一

【共同研究機関名及び研究責任者氏名】

研究機関 東京医科歯科大学難治疾患研究所 ゲノム病理学（データ解析）  
研究責任者 東京医科歯科大学難治疾患研究所 ゲノム病理学・  
教授・石川俊平

【共同研究機関名及び研究責任者氏名】

研究機関 秋田大学大学院医学系研究科 器官病態学講座（データ解析）  
研究責任者 秋田大学大学院医学系研究科 器官病態学講座・  
准教授・前田大地

【共同研究機関名及び研究責任者氏名】

研究機関 名古屋医療センター臨床研究センター 高度診断研究部（データ  
解析）  
研究責任者 名古屋医療センター臨床研究センター 高度診断研究部・  
部長・眞田昌

【共同研究機関名及び研究責任者氏名】

研究機関 東京大学大学院新領域創成科学研究科（データ解析）  
研究責任者 東京大学大学院新領域創成科学研究科・准教授・鈴木穰

【研究目的】

腎臓癌・膀胱癌・腎盂尿管癌などの泌尿器腫瘍は、早期の手術療法により治癒される方も多くいらっしゃいますが、転移などにより手術での完全切除が不可能な場合の治療成績は良くなく、多くの方が病気や治療の副作用に悩まされています。精巣癌では抗癌剤治療が有効であり、転移があっても治癒が期待できることが多いのですが、20代～30代という若い年代に多いため、長期間を入院治療に費やすことは御本人にとっても社会にとっても大きな損失です。

泌尿器腫瘍に限らず、多くの癌は遺伝子に後天的に加わった変化（変異）の蓄積により、発癌に至ると考えられています。本研究では、全ゲノムの遺伝子配列決定を通じて、腫瘍細胞にのみ生じているゲノムの変化を解析することにより、泌尿器

腫瘍の原因を遺伝子レベルで明らかとし、有効かつ副作用の少ない治療法の開発を目指すものです。

### 【研究方法】

手術の際に摘出された腫瘍組織の一部から遺伝子を抽出し、解析に使用します。解析には、本人の正常細胞も必要ですが、手術の際に取りだされた正常部分を利用させていただきます。従って、本研究への参加に際し、改めて試料をすることは致しません。ただし、手術方法によっては、解析に必要なだけの正常細胞が得られないので、その際には、血液を通常の方法で約 10ml 採血させていただきます。採血にとまなう身体への危険性は通常行われる採血と同程度であり、それほど高くないと考えます。もしくは頬の内側の口腔粘膜を綿棒等で擦ることにより正常細胞を採取する場合があります。この場合も身体への危険性は少ないと考えます。また、尿中の細胞を調べるために尿を採取する場合がありますが、この際も身体への負担や危険性はほとんどないと考えられます。尿の採取については、泌尿器腫瘍の患者さんとそうでない患者さんを比較するため、泌尿器腫瘍ではない患者さん（間質性膀胱炎や尿路結石症など）からも、採取をお願いする場合があります。

本研究では、腫瘍組織および正常組織（血液）より抽出した DNA の全塩基配列を次世代シーケンサーという解析機器を用いて、決定します。腫瘍細胞で特異的に生じている遺伝子変異を見出すことにより、腫瘍の原因となる遺伝子異常を明らかとし、分子病態に基づいた新規治療法開発の基盤の構築を目指します。

### 【研究期間】

本研究は平成 23 年 7 月から平成 33 年 12 月にかけて行います。

## 2. 研究協力の任意性と撤回の自由

この研究にご協力いただくかどうかは、研究協力者の皆様の自由意思に委ねられています。一旦ご同意いただいた後で、もし同意を撤回される場合は、下記の連絡先までご連絡ください。なお、研究にご協力いただけないことで、皆様の不利益に繋がることは一切ありません。

一方で、解析が始まった後での撤回は、その意向に完全に沿うことが困難になることもあります。解析結果として既に公開されたデータにつきましては、同意を撤回された場合においても破棄することができませんのでご理解下さい。

## 3. 試料（資料）等の研究協力者にもたらされる利益及び不利益

この研究が皆様に即座に有益な情報をもたらす可能性は、現在のところ低いと考えられますが、今後の医学の発展に繋がり、将来的には病気に苦しむ方々の診断や予防、治療等をより効果的に行うために役立ちます。研究協力者の皆様が解析結果の開示を求められる場合には、本人からの希望に限り情報の開示を致しますが、現時点においては大半の情報の意義は不明確であることをご認識ください。情報量は非常に膨大かつ解析も複雑であり、また解析内容に関する個別の対応は行えませんので、その点もご留意ください。研究にあたっては研究協力者の皆様に不利益が生じないように個人情報の保護、プライバシーの尊重に努力し最大限の注意を払います。皆様の試料（資料）を分析する際には、氏名・住所・生年月日などの個人情報

を取り除き、代わりに新しく符号をつけ、どなたのものか分からないようにした上で（連結可能匿名化）、厳重に保管します。また試料（資料）の分析から得られる遺伝子の情報（遺伝情報）についても、個人識別が可能にならないよう厳重な管理とセキュリティー体制の整備を徹底します。

#### 4. 研究結果の公表

あなたの協力によって得られた研究の成果は、氏名など個人情報が入らないように匿名化した上で、学会発表や学術雑誌で公表します。また、解析によって得られたデータは、他の研究を行う上でも重要なデータとなるため、データベースに登録し、多くの研究者と共有します。これらのデータは、一般公開せず、科学的観点と個人情報保護のための体制等について厳正な審査を受けて承認された研究者にのみ利用を許可します。

#### 5. 研究期間の延長及び新たな研究を行う場合

研究期間を終了した後も研究を継続する場合には、再度、研究倫理委員会に継続の是非を諮り、その承認のもとに継続します。また新たな研究を行う場合も、その研究計画について研究倫理委員会の審査を受け、その承認のもとに行われます。

#### 6. 費用負担・謝礼

今回の遺伝子解析に必要な費用について、負担を求めることはありません。その一方で、交通費・謝礼金などをお渡しすることはありません。

#### 7. 研究から生じる知的財産権の帰属

遺伝子解析研究の結果として特許権などが生じる可能性があります。その権利は国、研究機関を含む共同研究機関及び研究従事者などに属し、皆様はこの特許権等を持ちません。また、その特許権等に基づき経済的利益が生じる可能性があります。これについての権利も皆様は持ちません。

#### 8. 遺伝カウンセリング

病気のことや遺伝子解析研究についてご相談したい方には、カウンセリングを担当する専門のスタッフをご紹介します。お気軽に末尾に記載の連絡担当者までお寄せください。

#### 9. その他

本研究は、東京大学医学部倫理委員会の承認を受けて実施するものです。

#### 【連絡先】

研究責任者および連絡担当者：佐藤悠佑  
〒113-8655 東京都文京区本郷7-3-1  
東京大学医学部附属病院 泌尿器科  
Tel: 03-5800-8753 Fax: 03-5800-8917