

10-8. 遺伝カウンセリング

患者の希望に応じ、本研究で解析する遺伝子に関する遺伝カウンセリングに応じる。遺伝カウンセリングは、施設研究代表者が施設の体制に従って準備する。本研究では、解析する遺伝子は肺癌の診療上有益である、あるいは将来有益になりうる遺伝子に限っており、肺癌診療の専門家である呼吸器内科の医師（主治医）によって患者に伝達する。

11. 試験組織

11-1. 試験統括医師

埼玉医科大学病院	呼吸器内科	
埼玉医科大学国際医療センター	呼吸器内科	萩原 弘一
埼玉医科大学国際医療センター	呼吸器内科	小林 国彦

11-2. 検査責任者

埼玉医科大学総合医療センター	呼吸器外科	井上 慶明
----------------	-------	-------

11-3. 検体収集幹事

KKR 札幌医療センター		磯部 宏
北海道大学	第一内科	大泉 聡史
東北大学	呼吸器内科	井上 彰
新潟大学	生命科学医療センター	吉澤 弘久
日本医科大学	呼吸器・感染・腫瘍内科	弦間 昭彦
日本医科大学	がん診療センター	久保田 馨
新潟大学	腫瘍内科	西條 康夫

包括的遺伝子変異検査システム (MINtS) 構築研究 (NEJSG 021A study)

宮城県立がんセンター 前門戸 任

福島県立医科大学会津医療センター 東洋医学 鈴木 朋子

群馬大学 呼吸器・アレルギー内科 砂長則明

11-4. 検体採取施設 (予定)

埼玉医科大学の倫理審査が終了してから、各施設の倫理委員会に申請予定.

施設名	診療科名	施設責任者
北海道大学病院	内科 I	大泉 聡史
北海道大学病院	腫瘍内科	木下 一郎
KKR 札幌医療センター	腫瘍内科	磯部 宏、小島 哲弥
北海道がんセンター	呼吸器内科	原田 真雄
市立札幌病院	呼吸器内科	秋江 研志
旭川医療センター	呼吸器内科	藤田 結花
市立旭川病院	内科 (呼吸器)	岡本 佳裕
旭川医科大学病院	呼吸器センター	大崎 能伸
JCHO 北海道病院	呼吸器内科	原田 敏之
東広島医療センター	呼吸器科	村上 功
札幌医科大学	内科学第三講座	猪股 慎一郎
手稲溪仁会病院	呼吸器科	小場 弘之
帯広厚生病院	第一内科	山本 真
北海道医療センター	呼吸器内科	小倉 滋明
札幌東徳洲会病院	呼吸器内科	本田 亮一
弘前大学医学部附属病院	呼吸器内科	當麻 景章
青森県立中央病院	呼吸器内科	長谷川 幸浩

包括的遺伝子変異検査システム（MINtS）構築研究（NEJSG 021A study）

岩手医科大学附属病院	呼吸器・アレルギー・膠原病内科	森川 直人
岩手県立中央病院	呼吸器科	守 義明
岩手県立胆沢病院	呼吸器科	鈴木 俊郎
山形県立中央病院	内科	日野 俊彦
東北大学病院	呼吸器内科	井上 彰
仙台厚生病院	呼吸器内科	菅原 俊一
仙石病院	内科	神部 眞理子
宮城県立がんセンター	呼吸器科	前門戸 任
仙台医療センター	呼吸器科	三木 祐
東北薬科大学病院	呼吸器外科	田畑俊治
坂総合病院	呼吸器科	渡辺 洋
仙台赤十字病院	呼吸器内科	三木 誠
茨城県立中央病院	呼吸器内科	鏑木 孝之
石巻赤十字病院	呼吸器外科	鈴木 聡
福島県立医科大学会津総合医療センター	感染症・呼吸器内科	新妻 一直
秋田赤十字病院	呼吸器科	黒川 博一
太田西ノ内病院	呼吸器科	松浦 圭文
三友堂病院	内科	池田 英樹
弘前中央病院	呼吸器科	奥寺 光一
大曲厚生医療センター	呼吸器外科	中川 拓
岩国医療センター	呼吸器内科	久山 彰一
広島安佐市民病院	呼吸器内科	北口 聡一
中通総合病院	呼吸器内科	三船 大樹
岡山大学病院	呼吸器・アレルギー内科	木浦勝行、堀田勝幸、

包括的遺伝子変異検査システム (MINtS) 構築研究 (NEJSG 021A study)

市原英基

福島県立医科大学附属病院	呼吸器内科	横内 浩
東北労災病院	呼吸器内科	榊原智博
埼玉医科大学国際医療センター 芳武	呼吸器内科	小林 国彦, 萩原 弘一, 村山
埼玉医科大学病院	呼吸器内科	萩原 弘一, 太田 洋充 長井 良昭
埼玉県立循環器・呼吸器病センター	呼吸器内科	杉田 裕
NTT 東日本関東病院	呼吸器科	臼井 一裕
東京通信病院	呼吸器内科	久田 哲哉, 原 啓
慶応義塾大学病院	呼吸器内科	副島 研造, 猶木 克彦
国立病院機構 災害医療センター	呼吸器内科	上村 光弘
群馬大学医学部附属病院	呼吸器・アレルギー内科 (1)	砂長 則明
群馬大学医学部附属病院	呼吸器・アレルギー内科 (2)	前野 敏孝
東邦大学医療センター大森病院	呼吸器内科	本間 栄, 磯部 和順
神奈川県立循環器呼吸器病センター	呼吸器科	小倉 高志, 加藤 晃史
群馬県立がんセンター	呼吸器内科	湊 浩一
島根大学	呼吸器・化学療法内科	磯部 威, 須谷 顕尚
獨協医科大学	呼吸器・アレルギー内科	石井 芳樹
自治医科大学附属病院	呼吸器内科	山沢 英明
春日部市立病院	内科	木曾原 朗
足利赤十字病院	呼吸器内科	亀山 洋樹
那須赤十字病院	呼吸器内科	阿久津 郁夫
国立病院機構 宇都宮病院	内科	沼尾 利郎

包括的遺伝子変異検査システム（MINtS）構築研究（NEJSG 021A study）

済生会宇都宮病院	呼吸器内科	黄 英文
佐野厚生総合病院	呼吸器内科	井上 卓
自治医科大学附属さいたま医療センター	呼吸器科	小山 信一郎
総合南東北病院	呼吸器内科	長谷 衣佐乃
獨協医科大学日光医療センター	膠原病・アレルギー内科	戸田 正夫
日本医科大学付属病院	呼吸器内科	弦間 昭彦
埼玉医科大学総合医療センター	呼吸器内科	植松 和嗣, 森山 岳
埼玉県立がんセンター	呼吸器内科	酒井 洋
慈山会医学研究所附属坪井病院	内科	安藤 真弘
大原総合病院	内科	高瀬 裕子
聖路加国際病院	呼吸器内科	西村 直樹
順天堂大学医学部附属順天堂医院	呼吸器内科	高橋 和久, 小山 良
日本医科大学附属千葉北総病院	呼吸器内科	日野 光紀
日本医科大学附属多摩永山病院	呼吸器・腫瘍内科	宮 敏路
結核予防会 複十字病院	呼吸器内科	吉森 浩三
国立病院機構茨城東病院	呼吸器内科	林原 賢治
がん・感染症センター都立駒込病院	呼吸器内科	渋谷 昌彦
横浜労災病院	呼吸器内科	森川 哲行
三井記念病院	呼吸器外科	池田 晋悟
亀田総合病院	呼吸器内科	三沢 昌史
順天堂浦安病院	呼吸器内科	富永 滋, 佐々木 信一
磐田市立総合病院	呼吸器内科	安田 和雄
東邦大学医療センター佐倉病院	外科	長島 誠
栃木県立がんセンター	呼吸器内科	笠井 尚

包括的遺伝子変異検査システム (MINtS) 構築研究 (NEJSG 021A study)

博慈会記念総合病院	呼吸器科	竹中 圭
東京慈恵会医科大学附属葛飾医療センター		呼吸器内科 児島 章
横浜国立大学市民病院	呼吸器内科	岡本 浩明, 下川 恒生
東京医科大学病院	呼吸器・甲状腺外科	池田 徳彦
虎の門病院	呼吸器センター内科	岸 一馬
千葉県がんセンター	呼吸器内科	新行内 雅斗
国立病院機構 千葉東病院	呼吸器内科	石川 哲
千葉大学医学部附属病院	臨床腫瘍部	滝口 裕一
日本医科大学武蔵小杉病院	呼吸器内科	白杵 二郎
東京慈恵会医科大学附属病院	呼吸器内科	河石 真
東京医科歯科大学医学部附属病院	呼吸器内科	稲瀬直彦
新潟大学医歯学総合病院	生命科学医療センター/第二内科	吉澤 弘久, 渡部 聡
新潟大学医歯学総合病院	腫瘍センター	西條 康夫
富山市民病院	呼吸器内科	石浦 嘉久
石川県立中央病院	呼吸器内科	西辻 雅
長岡赤十字病院	呼吸器内科	佐藤 和弘
新潟県立中央病院	呼吸器内科	石田 卓士
新潟市民病院	呼吸器科	伊藤 和彦
信州大学医学部附属病院	呼吸器・感染症内科	小泉 知展
新潟県立新発田病院	内科	牧野 真人
長岡中央総合病院	呼吸器内科	岩島 明
済生会新潟第二病院	呼吸器内科	寺田 正樹, 太田 毅
福井赤十字病院	呼吸器科	赤井 雅也, 出村 芳樹

包括的遺伝子変異検査システム（MINtS）構築研究（NEJSG 021A study）

広島赤十字・原爆病院

呼吸器科

山崎 正弘

11-5. 試験事務局

埼玉医科大学呼吸器内科

宮澤 仁志

〒350-0495 埼玉県入間郡毛呂山町毛呂本郷 38

TEL : 049-276-1319

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

11.6. 検体送付先

埼玉医科大学国際医療センター呼吸器内科

小林 国彦

〒350-1298 埼玉県日高市山根 1397-1

TEL : 042-984-4667

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

11.7. 遺伝子変異検査施設

埼玉医科大学国際医療センター呼吸器内科

11.8. 検体保管場所

埼玉医科大学国際医療センター呼吸器内科

11.9. 検体保管責任者

埼玉医科大学国際医療センター呼吸器内科

小林 国彦

11.10. 個人情報管理者，補助者

各施設の個人情報管理者，補助者を，その役割と共に記載してください

12. 成績の公表

原著論文の筆頭著者は検査責任者とする。以後、検体提出数の多い施設順に、第2著者・・・第7著者とする。検査責任者が必要と考える若干名を加えた後、試験統括医師 (corresponding author) とする。検体採取施設は、全ての施設が著者または謝辞 (acknowledgments) の項目のいずれかに必ず記載されることとする。

13. 参考文献

1. Maemondo M, Inoue A, Kobayashi K, Sugawara S, Oizumi S, Isobe H, Gemma A, Harada M, Yoshizawa H, Kinoshita I, Fujita Y, Okinaga S, Hirano H, Yoshimori K, Harada T, Ogura T, Ando M, Miyazawa H, Tanaka T, Saijo Y, Hagiwara K, Morita S, Nukiwa T. Gefitinib or chemotherapy for non-small-cell lung cancer with mutated EGFR. *N Engl J Med.* 2010;362(25):2380-8.
2. Hagiwara K, Kobayashi K. Importance of the cytological samples for the epidermal growth factor receptor gene mutation test for non-small cell lung cancer. *Cancer Sci.* 2013;104(3):291-7.
3. Soda M, Choi YL, Enomoto M, Takada S, Yamashita Y, Ishikawa S, Fujiwara S, Watanabe H, Kurashina K, Hatanaka H, Bando M, Ohno S, Ishikawa Y, Aburatani H, Niki T, Sohara Y, Sugiyama Y, Mano H. Identification of the transforming EML4-ALK fusion gene in non-small-cell lung cancer. *Nature.* 2007;448(7153):561-6.
4. Shaw AT, Kim DW, Nakagawa K, Seto T, Crino L, Ahn MJ, De Pas T, Besse B, Solomon BJ, Blackhall F, Wu YL, Thomas M, O'Byrne KJ, Moro-Sibilot D, Camidge DR, Mok T, Hirsh V, Riely GJ, Iyer S, Tassell V, Polli A, Wilner KD, Janne PA. Crizotinib versus chemotherapy in advanced ALK-positive lung cancer. *N Engl J Med.* 2013;368(25):2385-94.
5. Lipson D, Capelletti M, Yelensky R, Otto G, Parker A, Jarosz M, Curran JA, Balasubramanian S, Bloom T, Brennan KW, Donahue A, Downing SR, Frampton GM, Garcia L, Juhn F, Mitchell KC, White E, White J, Zwirko Z, Peretz T, Nechushtan H,

包括的遺伝子変異検査システム (MINtS) 構築研究 (NEJSG 021A study)

Soussan-Gutman L, Kim J, Sasaki H, Kim HR, Park SI, Ercan D, Sheehan CE, Ross JS, Cronin MT, Janne PA, Stephens PJ. Identification of new ALK and RET gene fusions from colorectal and lung cancer biopsies. *Nat Med.* 2012;18(3):382-4.

6. Takeuchi K, Soda M, Togashi Y, Suzuki R, Sakata S, Hatano S, Asaka R, Hamanaka W, Ninomiya H, Uehara H, Lim Choi Y, Satoh Y, Okumura S, Nakagawa K, Mano H, Ishikawa Y. RET, ROS1 and ALK fusions in lung cancer. *Nat Med.* 2012;18(3):378-81.
7. Yokota K, Sasaki H, Okuda K, Shimizu S, Shitara M, Hikosaka Y, Moriyama S, Yano M, Fujii Y. KIF5B/RET fusion gene in surgically-treated adenocarcinoma of the lung. *Oncol Rep.* 2012;28(4):1187-92.
8. <http://epoc.ncc.go.jp/topics/entry/2013011554.php>.
9. Ng KP, Hillmer AM, Chuah CT, Juan WC, Ko TK, Teo AS, Ariyaratne PN, Takahashi N, Sawada K, Fei Y, Soh S, Lee WH, Huang JW, Allen JC, Jr., Woo XY, Nagarajan N, Kumar V, Thalamuthu A, Poh WT, Ang AL, Mya HT, How GF, Yang LY, Koh LP, Chowbay B, Chang CT, Nadarajan VS, Chng WJ, Than H, Lim LC, Goh YT, Zhang S, Poh D, Tan P, Seet JE, Ang MK, Chau NM, Ng QS, Tan DS, Soda M, Isobe K, Nothen MM, Wong TY, Shahab A, Ruan X, Cacheux-Rataboul V, Sung WK, Tan EH, Yatabe Y, Mano H, Soo RA, Chin TM, Lim WT, Ruan Y, Ong ST. A common BIM deletion polymorphism mediates intrinsic resistance and inferior responses to tyrosine kinase inhibitors in cancer. *Nat Med.* 2012;18(4):521-8.

13. 検体提出用伝票

提出日 (西暦) : _____

施設名 : _____

主治医 : _____

検体 ID (匿名化したもの) : _____

患者年齢 : _____ 歳

患者性別 : 男 女

患者喫煙歴 : 現喫煙者 既喫煙者 非喫煙者

喫煙量(pack-year) : _____

検体種類 : _____

組織型 : _____

臨床病期 : T N M

検体採取から RNA 保存液に入れるまでの時間 _____ 分

○保険収載遺伝子変異検査施行の有無, および検査結果は後日事務局より問い合わせます

表 1

DNA で検出する遺伝子

○生殖細胞系列変異

BIM

○体細胞遺伝子変異

EGFR 変異遺伝子

EGFR_G719S

EGFR_G719C

EGFR_G719A

EGFR_A750_K754del(2248_2262delGCAACATCTCCGAAA)

EGFR_E746_A750del_insKP(2236_2248delGAATTAAGAGAAG_insAAGC)

EGFR_E746_A750del_insRP(2236_2248delGAATTAAGAGAAG_insAGAC)

EGFR_E746_A750del_T751A(2237_2251delAATTAAGAGAAGCAA)

EGFR_E746_A750del_T751A(2237_2253delAATTAAGAGAAGCAACA_insCT)

EGFR_E746_A750del_T751F(2236_2253delGAATTAAGAGAAGCAACA_insTTC)

EGFR_E746_A750del_T751I(2235_2252delGGAATTAAGAGAAGCAAC_insAAT)

EGFR_E746_A750del_T751I(2236_2252delGAATTAAGAGAAGCAAC_insAT)

EGFR_E746_A750del_T751L(2236_2253delGAATTAAGAGAAGCAACA_insCTT)

EGFR_E746_A750del_T751V(2237_2251delAATTAAGAGAAGCAA_2252CT)

EGFR_E746_A750del_type1(2235_2249delGGAATTAAGAGAAGC)

EGFR_E746_A750del_type2(2236_2250delGAATTAAGAGAAGCA)

EGFR_E746_E749del_insAP(2235_2251delGGAATTAAGAGAAGCAA_insAGCAC)

EGFR_E746_P753del_insDQPL(2238_2259delATTAAGAGAAGCAACATCTCCG_insTCAACCTCTA)

包括的遺伝子変異検査システム (MINtS) 構築研究 (NEJSG 021A study)

EGFR_E746_P753del_insLS(2236_2257delGAATTAAGAGAAGCAACATCTC_insCTCT

)

EGFR_E746_P753del_insNPVA(2235_2257delGGAATTAAGAGAAGCAACATCTC_ins
AATTCCCGTCG)

EGFR_E746_P753del_insVS(2237_2257delAATTAAGAGAAGCAACATCTC_insTCT)

EGFR_E746_T751del_insIA(2236_2251delGAATTAAGAGAAGCAA_insATAG)

EGFR_E746_T751del_insIP(2235_2251delGGAATTAAGAGAAGCAA_insAATTC)

EGFR_E746_T751del_insLS(2236_2251delGAATTAAGAGAAGCAA_insCTTT)

EGFR_E746_T751del_insVA(2237_2253delAATTAAGAGAAGCAACA_insTTGCT)

EGFR_E746_T751del_insVP(2237_2253delAATTAAGAGAAGCAACA_insTTCCT)

EGFR_E746_T751del_S752A(2237_2254delAATTAAGAGAAGCAACAT)

EGFR_E746_T751del_S752D(2238_2255delATTAAGAGAAGCAACATC)

EGFR_E746_T751del_S752E(2239_2256delTTAAGAGAAGCAACATCT)

EGFR_E746_T751del_S752V(2237_2254delAATTAAGAGAAGCAACAT_2255CT)

EGFR_E746_T751del_S752V(2237_2256delAATTAAGAGAAGCAACATCT_insTC)

EGFR_E746_T751del(2235_2251delGGAATTAAGAGAAGCAA_2252TC)

EGFR_E746_T751del(2236_2253delGAATTAAGAGAAGCAACA)

EGFR_L747_A750del_T751A(2239_2253delTTAAGAGAAGCAACA_insGCT)

EGFR_L747_A750del_T751P(2239_2250delTTAAGAGAAGCA_2251AC)

EGFR_L747_A750del_T751P(2239_2253delTTAAGAGAAGCAACA_insCCT)

EGFR_L747_A750del_T751Q(2238_2252delATTAAGAGAAGCAAC_insGCA)

EGFR_L747_A750del_T751S(2240_2251delTAAGAGAAGCAA)

EGFR_L747_A755del_insSRD(2240_2264delTAAGAGAAGCAACATCTCCGAAAGC_i
nsCGAGAGA)

EGFR_L747_E749del_A750P(2238_2248delATTAAGAGAAG_insGC)

EGFR_L747_E749del_A750P(2239_2247delTTAAGAGAA_2248GC)

EGFR_L747_E749del_A750P(2239_2250delTTAAGAGAAGCA_insCCT)

包括的遺伝子変異検査システム (MINtS) 構築研究 (NEJSG 021A study)

EGFR_L747_K754del_insATSPE(2239_2260delTTAAGAGAAGCAACATCTCCGA_ins
GCAACATCTCCGG)

EGFR_L747_K754del_insSRE(2240_2260delTAAGAGAAGCAACATCTCCGA_insCAA
GAG)

EGFR_L747_N756del_insQKAD(2239_2266delTTAAGAGAAGCAACATCTCCGAAAG
CCA_insCAGAAAGCCG)

EGFR_L747_P753del_insQQ(2239_2258delTTAAGAGAAGCAACATCTCC_insCAACA)

EGFR_L747_P753del_K754G(2239_2261delTTAAGAGAAGCAACATCTCCGAA_insG
G)

EGFR_L747_S752del_insPC(2239_2255delTTAAGAGAAGCAACATC_insCCATG)

EGFR_L747_S752del_insQH(2238_2255delATTAAGAGAAGCAACATC_insGCAACA)

EGFR_L747_S752del_insQH(2239_2255delTTAAGAGAAGCAACATC_insCAACA)

EGFR_L747_S752del_P753Q(2236_2258delTTAAGAGAAGCAACATCTCC_insCA)

EGFR_L747_S752del_P753S(2240_2257delTAAGAGAAGCAACATCTC)

EGFR_L747_T751del_S752Q(2238_2256delATTAAGAGAAGCAACATCT_insGCAA)

EGFR_L747_T751del(2239_2253delTTAAGAGAAGCAACA)

EGFR_S752_I759del(2253_2276delATCTCCGAAAGCCAACAAGGAAAT)

EGFR_S752_I759del(2254_2277delTCTCCGAAAGCCAACAAGGAAATC)

EGFR_T751_E758del_I759N(2252_2275delCATCTCCGAAAGCCAACAAGGAAA_2276
TA)

EGFR_T751_E758del_I759S(2252_2266delACATCTCCGAAAGCCAACAAGGAAAT_in
sTC)

EGFR_T751_E758del_I759S(2252_2275delCATCTCCGAAAGCCAACAAGGAAA_2276
TG)

EGFR_T790M

EGFR_S768I_Area

包括的遺伝子変異検査システム (MINtS) 構築研究 (NEJSG 021A study)

EGFR_S768I

EGFR_L858R(2573TG)

EGFR_L858R(2573TG_2574GT)

EGFR_L861Q

KRAS 変異遺伝子

KRAS_G12S

KRAS_G12R

KRAS_G12C

KRAS_G12D

KRAS_G12A

KRAS_G12V

KRAS_G13S

KRAS_G13R

KRAS_G13C

KRAS_G13D

KRAS_G13A

KRAS_G13V

KRAS_Q61K

KRAS_Q61E

KRAS_Q61R

KRAS_Q61P

KRAS_Q61L

KRAS_Q61H(183AC)

KRAS_Q61H(183AT)

BRAF 変異遺伝子

BRAF_G466V

BRAF_G469A

包括的遺伝子変異検査システム (MINtS) 構築研究 (NEJSG 021A study)

BRAF_G469E

BRAF_G469V

BRAF_D594G

BRAF_D594V

BRAF_G596R

BRAF_V600E

RNA で検出する遺伝子

Housekeeping 遺伝子 (内部コントロールのために使用 : 正常遺伝子)

OAZ1

○体細胞遺伝子変異

ALK 融合遺伝子

EML4_ALK_v1

EML4_ALK_v3b_E6b_A20

EML4_ALK_v2

EML4_ALK_v3a_E6_A20

EML4_ALK_v4

EML4_ALK_v5a

EML4_ALK_v5b

EML4_ALK_v6

EML4_ALK_v7

EML4_ALK_v8a

EML4_ALK_v8b

EML4_ALK_E3_Aintron19_A20

KIF5B_ALK_K24_A20

KIF5B_ALK_K2_A20

包括的遺伝子変異検査システム (MINtS) 構築研究 (NEJSG 021A study)

KIF5B_ALK_K5_A20

KIF5B_ALK_K7_A20

KIF5B_ALK_K11_A20

KIF5B_ALK_K15_A20

KIF5B_ALK_K17_A20

TFG_ALK_T4_A20

KLC1_ALK_K9_A20

RET 融合遺伝子

KIF5B_RET_K15_R12

KIF5B_RET_K15_R11+107

KIF5B_RET_K16_R12

KIF5B_RET_K22_R12

KIF5B_RET_K23_R12

KIF5B_RET_K24_R8

KIF5B_RET_K24_R11

KIF5B_RET_K25_R8

CCDC6_RET_C1_R12

ROS1 融合遺伝子

SDC4_ROS1_S2_R32

SDC4_ROS1_S4_R32

SDC4_ROS1_S4_R34

TPM3-ROS1_T8_R35

SLC34A2_ROS1_S4_R32

SLC34A2_ROS1_S4_R34

SLC34A2_ROS1_S13_nt1_568_R32

SLC34A2_ROS1_S13_nt1_568_R34

CD74_ROS1_C6_R32

包括的遺伝子変異検査システム (MINtS) 構築研究 (NEJSG 021A study)

CD74_ROS1_C6_R34

EZR_ROS1_E10_R34

LRIG3_ROS1_L16_R35

GOPC_ROS1_G7_R35

包括的遺伝子変異検査システム (MINtS) 構築研究 (NEJSG 021A study)

包括的遺伝子変異検査システム (MINtS) 構築研究 (NEJSG 021A study)」

説明書 (患者さん用)

これから、あなたにこの医学研究への協力をお願いするため、研究の内容や研究協力を同意していただくための手続などについて説明します。

この説明を十分に理解し、研究に協力しても良いと考えられた場合には、「遺伝子解析研究への協力についての同意書」に署名又は記名・押印し、同意したということをはっきり示してくださるようお願いいたします。

□ 1. 遺伝子について

「遺伝」とは、「親の体質が子に伝わること」です。「体質」には、顔かたち、体つきのほか、病気にかかりやすいことなどが含まれます。人の体の状態は、遺伝とともに、生まれ育った環境によって決まりますが、遺伝は基本的な部分で人の体や性格の形成に重要な役割を果たしています。「遺伝」に「子」という字が付き「遺伝子」となると、「遺伝を決定する小単位」という科学的な言葉になります。遺伝子の本体は「DNA」という物質です。

「DNA」はA(アデニン)、T(チミン)、G(グアニン)、C(シトシン)という四つの構成成分(塩基)の連続した鎖です。この構成成分(塩基)がいくつもつながって遺伝子になります。

1つの細胞の中には数万種類の遺伝子が散らばって存在しています。全ての遺伝情報を総称して「ゲノム」といいます。人体は約60兆個の細胞から成り立っていて、細胞の一つ一つに全ての遺伝子が含まれています。

遺伝子には二つの重要な働きがあります。一つは、精密な「体の設計図」です。受精した一つの細胞は分裂を繰り返して増え、一個一個の細胞が「これは目の細胞」、「これは腸の細胞」と決まりながら、最終的には約60兆個まで増えて人体を形作ります。二つ目は、「種の保存」です。先祖から現在まで「人間」という種が保存されてきたのも、遺伝子の働きによります。

包括的遺伝子変異検査システム（MINtS）構築研究（NEJSG 021A study）

ほとんど全ての病気は、その人の生れながらの体質（遺伝素因）と病原体、生活習慣などの影響（環境因子）の両者が合わさって起こります。遺伝素因と環境因子のいずれか一方が病気の発症に強く影響しているものもあれば、がんや動脈硬化などのように両者が複雑に絡み合っているものもあります。遺伝素因は遺伝子の違いに基づくものですが、遺伝子の違いがあればいつも病気になるわけではなく、環境因子との組合せも重要です。

- 2. 研究の協力は任意で、協力しなくても不利益を受けないこと。同意の撤回も文書によって自由にできること

この研究は、あなたの病気を起こしている可能性のある遺伝子の異常について調べるためのものです。あなたは何らかの肺の病気に既にかかっているか、あるいはその疑いがあり、診断・治療などの医療目的で採取する検体を、あなたの診療記録と共に、この研究に使用させていただきたいのです。

次に、あなたが、この研究に協力するかどうかを決めるために理解していただきたい事項について、順次説明します。

(1) 研究協力の任意性と撤回の自由

研究協力の任意性については任意です。あなたの自由意思で決めてください。協力の同意がなくても、当院では同じように最善の医療を提供いたします。

いったん同意された場合でも、不利益を受けることなく、いつでも一方的に文書により同意を撤回することができます。その場合は提供いただいた試料の細胞および遺伝子解析の結果は破棄され、あなたの診療記録もそれ以降は本研究のために用いられることはありません。ただし、同意を撤回したとき既に研究結果が論文などで公表されていた場合、遺伝子解析の結果を破棄できないことがあります。

(2) あなたが選ばれた理由

この研究では、肺癌に関わる遺伝子について調べます。肺癌の可能性のある患者さ

包括的遺伝子変異検査システム（MINtS）構築研究（NEJSG 021A study）

んで検査を受ける方に研究への協力をお願いしています。特定の遺伝子が壊れた肺癌であることが明らかになると、その遺伝子変異に特効的に効く薬剤を選択できる場合があります。

□3. 研究の目的と方法

(1) 研究の目的

肺癌の発症に関係するいろいろな遺伝子が分かってきました。EGFR 遺伝子、KRAS 遺伝子、BRAF 遺伝子、ALK 融合遺伝子、ROS1 融合遺伝子、RET 融合遺伝子などが知られています。また、BIM 遺伝子のように、薬剤の良く効き方と関係している遺伝子もあります。その情報を臨床に結びつけて良い治療を行っていくための様々な研究がされています。この研究はその一つです。肺癌治療と関係している遺伝子をまとめて調べる検査法はまだありません。そのため、現在では何種類もの遺伝子変異検査を別々に行っています。これは、効率的でなく、検査を行うために患者さんから採取する検体も多くなります。この研究では、肺癌になった患者さんが効率的な治療を行う手助けになるよう、肺癌の治療に役立つ遺伝子をまとめて検査する臨床検査システムを作ることを目指しています。この研究で作る検査システムを MINtS（ミンツ）と名付けました。この研究では、分子標的薬が効くかどうかを調べるために肺癌で広く測定されている EGFR 遺伝子、ALK 遺伝子とともに、KRAS 遺伝子、BRAF 遺伝子、ROS1 融合遺伝子、RET 融合遺伝子、BIM 遺伝子に異常があるかどうかをまとめて測ります。BRAF 遺伝子、ROS1 融合遺伝子、RET 融合遺伝子、BIM の異常のある肺癌に良く効く薬はまだ使用できませんが、近い将来日本でも使えるようになると期待されています。検査結果はあなたの担当医にお知らせするとともに、この検査を開発して行くために、あなたの検査結果を学術的に利用させていただきたいのです。また、あなたの検体を、将来肺癌治療に関連する遺伝子が報告された場合、その検査にも使用させていただきたいのです。

(2) 研究試料の種類及び量

研究に用いる試料は、肺癌の診断のために採取した検体のうち、診断の妨げになら