

情報公開文書

京都大学医学部附属病院 肝胆膵・移植外科で行われている疫学研究、ならびに「ヒトゲノム・遺伝子解析研究」の説明と協力をお願い

「ヒトゲノム・遺伝子解析研究」は、病気に関連した遺伝子を調べたり、病気の発症や薬の効き目の違いに関係があるかもしれない遺伝子を探したりすることで、その構造や機能を詳しく調べる研究です。これによって、病気の診断や、将来的には予防法や治療法の開発などに役立つものと考えられます。

【遺伝子とは】

「遺伝」とは、親の体質が子に伝わることを指します。体質には、顔かたちや体つきのほか、病気へのかかりやすさなどが含まれます。この「遺伝」を担っている物質が「遺伝子」で、その本体はDNAです。DNAはA, T, G, Cという4種類の塩基からなり、その塩基が並んでいくことで数万種類の遺伝子を構成しています。つまり、遺伝子は私たちヒトの設計図にあたりますが、この遺伝子を総称して「ゲノム」と呼んでいます。

【遺伝子と病気】

ほとんどすべての病気は、その人の生まれながらの体質（遺伝素因）と、病原体や生活習慣などの影響（環境因子）の両者が組み合わさって起こります。遺伝素因が病気の発症に強く影響しているものもあれば、遺伝素因と環境因子の両者が複雑に絡み合って発症するもの（大多数のがんもその例です）もあります。

また、疫学研究とは、ヒトの病気の原因・病態の解明および予防、治療の方法の確立を目的とする研究です。肝胆膵・移植外科では、過去の診療記録および診

断・治療のために採取され、同意を得て保存している検体より得られた情報（前述のゲノム・遺伝子解析研究で得られた情報も含みます）を利用して、遺伝子の異常と病気（がん）の原因とのつながりを解明しようとしています。

下記研究に関して詳しい説明を御希望される場合は、下記メールアドレスにお問合せいただくか、担当医にお尋ねください。

研究内容

1. 研究の名称

消化器悪性腫瘍・前がん病変に対する遺伝子解析

2. 倫理審査と許可

京都大学大学院医学研究科・医学部及び医学部附属病院 医の倫理委員会の審査を受け、研究機関の長の許可を受けて実施しています。

3. 研究機関の名称・研究責任者の氏名

京都大学医学部附属病院 肝胆脾・移植外科

消化管腫瘍制御・臓器再生外科 特定准教授 石井 隆道

4. 研究の目的・意義

近年、遺伝子解析研究の進歩により、様々な消化器悪性腫瘍（がん）や前がん病変において発癌のメカニズムやターゲットとなる遺伝子異常が解明されつつあります。

これまで我々のグループでは、サイトケラチン 19（CK19）や SOX9 が肝細胞癌における新規癌幹細胞マーカーであり、TGFβ受容体 1 阻害薬という分子標的治療薬による新規治療標的となり得ることを報告してきました。それ以外にも細胆管細胞癌という原発性肝癌の中でも希少な腫瘍では、ミスマッチ修復機能という DNA を複製する際に生じた変異を修復する機能が上手く働かないことがわかり、より効果的な治療を選択できる可能性を報告しました。

このように消化器悪性腫瘍や、前がん病変と呼ばれる癌に至る前の腫瘍における病気を引き起こす遺伝子異常をつきとめることができれば、診断がより確

実になり、早期診断や場合によっては予防的措置を講じることができることも
あると考えます。

5. 研究実施期間

研究機関の長の実行許可日から 2029 年 12 月 31 日まで

6. 対象となる試料・情報の取得期間

対象は、京都大学医学部附属病院 肝胆膵移植外科において 1985 年 4 月 1 日
から 2024 年 3 月 31 日までに消化器悪性腫瘍・前がん病変に対して、診断・治
療の一環として、手術または生検等による組織採取が施行された患者さんです。
また上記以外の他疾患において、手術または生検等による組織採取が施行され
た際に正常組織が取得された患者さんも対象にさせていただきます。ただし、本研究
参加への不同意があった患者さんは除きます。

7. 試料・情報の利用目的・利用方法

まず、手術もしくは生検で摘出した標本の癌の部分、癌ではない部分からそれ
ぞれ DNA もしくは RNA もしくはタンパク質を抽出し、その部分に含まれてい
る遺伝子情報を解析します。また、採取・保存されている血液、膵液、胆汁等の
液体検体からも DNA もしくは RNA もしくはタンパク質を抽出し、その部分に
含まれている遺伝子情報を解析します。この一連の作業は外部の業者に委託し
て行いますが、その際はあなたの試料には住所や氏名など個人が特定できる情

報は削除し新しく符号をつけた状態で外部業者に試料を引き渡し、解析を行いますので、外部業者が誰の試料を解析しているかはわかりません。またこの研究でわかった異常が腫瘍形成にどのように関わるかを検証するため、既に存在している細胞株を培養し、特定の遺伝子を導入したり欠損したりすることで、遺伝子と腫瘍形成の関係を評価することもあります。つぎに、すでに記録されている診療記録から情報を収集し、解析を行います。

これらの研究は、すでに記録されている診療記録、および同意を得て保存している検体より得られた情報を利用して行うため、対象となる患者さんにあらたなご負担をおかけすることはなく、また、患者さんのプライバシーは十分に尊重され、個人情報（お名前など）が外部に公表されることはありません。

現時点では今回の研究対象となる遺伝子情報は、病気や健康状態等を評価するうえでの精度や確実性が十分ではなく、お知らせすることによりあなたや血縁者に精神的負担や誤解を与えるおそれがありますので、結果はお知らせいたしません。その一方で、研究の過程において当初は想定していなかった提供者及び血縁者の生命に重大な影響を与える偶発的所見が発見された場合においては、個人情報の保護に関する法律、その他の法令、ならびに「人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針（令和3年3月23日制定）」に基づいて対応します。

遺伝子解析の成果として特許権などの知的財産権が生じる可能性があります。その権利は京都大学に属し、研究対象者であるあなたには属しません。

8. 利用または提供する試料・情報の項目

すでに採取されている標本・検体、診療記録を使用します。標本・検体として具体的には、パラフィン包埋標本、凍結組織検体、血液検体や脾液、胆汁検体を使用します。診療記録の具体的な項目として、性別、年齢、身長、体重、BMI、手術歴、並存疾患、飲酒・喫煙等の嗜好歴、血液検査、手術に関する情報、周術期治療、周術期成績、腫瘍に関する情報、術後の治療経過などに関する情報を使用します。

9. 利用または提供を開始する予定日

研究機関の長の実行許可日以降

10. 当該研究を実施する全ての共同研究機関の名称および研究責任者の職名・氏名

京都大学医学部附属病院 肝胆脾・移植外科

消化管腫瘍制御・臓器再生外科 特定准教授 石井 隆道

11. 試料・情報の管理について責任を有する者の氏名または名称

京都大学医学部附属病院 肝胆脾・移植外科

消化管腫瘍制御・臓器再生外科 特定准教授 石井 隆道

12. 研究対象者またはその代理人の求めに応じて、研究対象者が識別される試料・情報の利用または他の研究機関への提供を停止すること及びその方法

ご自身の試料・情報を研究に利用されたくない方は、連絡先までその旨お知らせ頂ければ、解析対象から削除します。

13. 他の研究対象者等の個人情報および知的財産の保護等に支障がない範囲内での研究に関する資料の入手・閲覧する方法

他の研究対象者等の個人情報及び知的財産に支障がない範囲で研究に関する資料の入手・閲覧が可能です。希望される方は、問合せ窓口までお知らせください。

14. 試料・情報の二次利用および他研究機関への提供の可能性

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、ID 化の上で公共データベース（科学技術振興機構の National Bioscience Database Center（NBDC）と国立遺伝学研究所の生命情報・DDBJ センターとで共同で運営されている Japanese Genotype-phenotype Archive（JGA）を含む）などに登録し、国内外の多くの研究者と共有します。二次利用する際は、新たな研究計画について倫理審査委員会で承認された後に行います。また、ホームページ上で、研究の目的を含む研究実施の情報を公開し、研究対象者が拒否できる機会を保障します。二次利用や将来の研究について、研究対象者の皆様が確認できる方法として、京都大学医学部附属病院 肝胆膵・移植外科ホームページ（<https://hbptsurgery.kuhp.kyoto-u.ac.jp/study/>）に情報を公開します。

15. 研究資金・利益相反

この臨床研究は、文部科学省の科学研究費補助金により実施します。また本研究は、特定の企業からの資金提供を受けておりません。利益相反については、「京都大学利益相反ポリシー」「京都大学利益相反マネジメント規程」に従い、「京都大学臨床研究利益相反審査委員会」において適切に審査されています。

16. 研究対象者等の経済的負担・謝礼の内容

当研究における遺伝子解析は科学研究費補助金によって行われますので、検査にかかる費用をあなたが払う必要はありません。しかし、遺伝子解析の結果により、新たな検査や治療が必要となったときには、自由診療による個人負担となります。

17. 研究対象者およびその関係者からの求めや相談等への対応方法

1) 研究課題ごとの相談窓口

京都大学 肝胆膵・移植外科 資料室 担当者：烏山 拓馬

電話：075-751-4323 E-mail：shiryou@kuhp.kyoto-u.ac.jp

2) 京都大学の苦情等の相談窓口

京都大学医学部附属病院 臨床研究相談窓口

電話：075-751-4748 E-mail：ctsodan@kuhp.kyoto-u.ac.jp

3) 遺伝カウンセリング、または遺伝子情報に関する偶発的な所見に関しての

相談窓口

京都大学医学部附属病院 遺伝子診療部

電話：075-751-4350（受付時間 平日 13：00～16：30）