作成日：2022 年 1 月 26 日　第 1.0 版
2024 年 2 月 9 日　第 2.0 版

中枢神経胚細胞腫（Central Nervous System Germ Cell Tumor, GCT)の遺伝子学的解析と臨床的特徴の検討

１．研究の対象

中枢神経系胚細胞腫（Central Nervous System Germ Cell Tumor, GCT)と診断され、小児固形腫瘍観察研究(日本小児がん研究グループ固形腫瘍分科会、研究代表者　瀧本哲也)において余剰検体を用いた遺伝情報に関わるゲノムの網羅的な解析を含めた研究に対する二次利用に文書同意を得て登録された患者さんが対象となります。

２．研究目的・方法

中枢神経系胚細胞腫は主に小児から思春期、若年成人（AYA 世代）に発生する脳腫瘍で、欧米に比べて、日本を含む東アジアに多い病気です。中枢神経系胚細胞腫は化学療法や放射線治療が効くことが多いですが、治療後の長期的な合併症が残ることがあります。また中枢神経系胚細胞腫は 6 種類に分類されますが、中には治療に抵抗性を示す、悪性度の高い腫瘍もあります。さらに中枢神経系胚細胞腫には、これらの 6 種類が様々に混ざった形で発生することもありますが、これらの腫瘍がどのように発生するかはわかっていません。合併症の少ない、より良い治療法を開発するためには、どのように中枢神経系胚細胞腫が発生するのかを明らかにすることが必要です。脳腫瘍は、脳の中の正常な細胞の遺伝子に傷(遺伝子異常)がつくことで発生すると考えられています。また、エピゲノムと言われる、遺伝子の働きを調節する仕組みの異常も中枢神経系胚細胞腫の発生に関わっていることが報告されています。遺伝子やエピゲノムの異常と病気の特徴を調べることにより、将来的に日本における中枢神経系胚細胞腫の治療に役立つ可能性があります。

この研究では手術により切除された腫瘍組織のうち小児固形腫瘍観察研究で使用された残りの組織から、DNA を取り出し、それらを調べます。血液の DNA を調べることもあります。DNA を使って、シークエンサーと呼ばれる機械により、遺伝子の異常を調べます。また、DNA のメチル化という現象を調べ、これらの結果を臨床経過などと比較することにより、中枢神経系胚細胞腫の特徴を調べていきます。この研究の結果は、将来的により良い治療法の開発につながることが期待されます。

研究期間は研究許可日から 2031 年 3 月 31 日までとします。ただし必要な手続きを経て、延長する場合があります。

３．研究に用いる試料・情報の種類

研究で使用する試料は手術で摘出した組織や血液等です。これらの試料は小児固形腫瘍観察研究で使用した残りを使用します。

個人に関わる情報として治療経過・治療内容・年齢・既往歴などが使用されます。住所・氏名など個人が特定できる情報は含まれていません。したがって、患者さんの個人情報が漏れたり個人を特定されたりすることはありません。

４．外部への試料・情報の提供

データの解析結果は、共同研究機関の特定の関係者のみが利用出来る状態で共有します。この研究で得られたデータは今後の医学の発展のため、個人情報が特定できないようにした後に、学会や学術誌で発表します。また、審査を必要とする公的データベースである、国立研究開発法人科学技術振興機構（JST）バイオサイエンスデータベースセンター(NBDC)が運営する「ヒトデータベース」、AGD (AMED Genome group sharing Database)、MGeND (Medical Genomics Japan Database)、CANNDs (Controlled shAring of geNome and cliNical Datasets) 、日本 DNA データバンク(https://www.ddbj.nig.ac.jp/index.html)、European Genome-Phenone Archive (https://ega-archive.org/))などに登録し、審査を経て許可された研究者とデータを共有することがあります。データセンターへのデータの提供は、特定の関係者以外がアクセスできない状態で行います。対応表は、当センターの研究責任者が保管・管理します。また、DNA メチル化解析を行う際に、ドイツがん研究センター（DKFZ, 研究責任者 Marcel Kool, Felix Sahm, David Jones）のウェブサイトにデータをアップロードして解析を行う必要があります。これらのデータは、DKFZ におけるメチル化分類の開発などを目的とした研究に、個人が特定できないようにしたうえで年齢・性別・腫瘍の局在・病理診断などの臨床情報と共に活用されることがあります。

５．研究組織

杏林大学医学部病理学教室　特任教授　市村幸一
東京大学脳神経外科　助教　髙見浩数
杏林大学病理学教室　講師　里見介史
順天堂大学医学部脳神経外科　非常勤講師　富山新太
東京大学大学院新領域創成科学研究科メディカル情報生命専攻　教授　鈴木穣
東京大学小児科　教授　加藤元博
東京大学 大学院医学系研究科遺伝情報学　教授　岡田随象
公立富岡総合病院病理診断科　診療部長　平戸純子
国立成育医療研究センター病理診断部　統括部長　義岡孝子
国立成育医療研究センター小児がんセンター小児がんデータ管理科　診療部長　瀧本哲也
国立成育医療研究センター小児がんセンター小児がんデータ管理科　医長　加藤実穂
国立成育医療研究センター小児がんセンター血液腫瘍科　医長　清谷知賀子
杏林大学医学部病理学教室　実験助手　松下裕子

杏林大学医学部病理学教室　実験助手　日比谷優子
京都大学大学院医学系研究科発達小児科　教授　滝田順子
京都大学大学院医学系研究科発達小児科　講師　梅田雄嗣
京都大学大学院医学研究科脳神経外科学　教授　荒川芳輝

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。ただし、研究結果が論文発表されたのちにデータを削除することは困難ですので、この点についてはご理解をいただけますようお願いいたします。

７．照会先および研究への利用を拒否する場合の連絡先：

市村　幸一　（研究代表者・研究責任者）
杏林大学医学部病理学教室
〒181-8611　東京都三鷹市新川 6-20-2
Tel. 0422-47-5511（代表）