

～下記の研究を行います～

『 遺伝情報を用いた RWE (Real-World Evidence) と 遺伝性疾患診療体制の構築 』

【研究の主宰機関】 国立病院機構大阪医療センター 外科／がんセンター／遺伝診療センター

【研究代表者】 国立病院機構 大阪医療センター 遺伝診療センター 認定遺伝カウンセラー®
／分子医療研究室 室員 松山 裕美

【研究の目的】 遺伝診療における様々な臨床的課題について、大阪医療センターを受診された患者さんのカルテから得られる情報をもとに、それらを統合的に収集、解析することで、遺伝情報を用いた遺伝診療体制における様々な臨床的課題を解決することを目的とします。また、各々の課題に対し、専門医の間でコンセンサスを形成し、複雑化する個別化治療に適切に対応できるように、遺伝診療体制のアルゴリズムを構築し、よりよい遺伝診療を皆さまにフィードバックすることをめざしています。

【研究の期間】 研究許可日～2033 年 12 月 31 日

【研究の方法】

●対象となる方

2017 年 1 月 1 日以降 2028 年 12 月 31 日までに、大阪医療センターを受診し、遺伝カウンセリングまたは遺伝学的検査を受けられた患者さんとその血縁者の方。

●利用する情報の種類

情報：①患者情報：氏名、生年月日、性別、既往歴、治療歴、診療録、面談記録、家族歴、家族構成 など

②疾患情報：病理組織型、ステージ分類、免疫組織学的診断 (ER, PgR, HER2, IHC 等)、マイクロサテライト不安定検査の結果、コンパニオン診断検査の結果、がんゲノム検査の結果、遺伝子のバリエーション (変異) の状況、聴力検査、腎機能検査、血液検査、手術内容、放射線治療、薬物療法、副作用 など

●外部への情報等の提供は行わず、院内の分担研究者のみで研究を実施します。専門的な統計解析を必要とする場合は、カルテ ID や氏名などの個人を特定できうる個人情報削除したデータセットを用います。

●研究課題一覧：以下の課題1－4のテーマに関して検討を行っています。

課題1：遺伝性乳がん卵巣がん症候群（HBOC）診療の実際

課題2：リンチ症候群診療の実際

課題3：そのほかの遺伝性腫瘍診療の実際

課題4：そのほかの遺伝性疾患の実際

【研究に参加する診療科】

乳腺外科、上部・下部消化管外科、消化器内科、産婦人科、肝胆膵外科、呼吸器外科・内科、泌尿器科、臨床腫瘍科、皮膚科、口腔外科、放射線診断科、耳鼻咽喉科、腎臓内科、脳神経外科

【研究の資金源】

研究に必要な経費は当院外科の研究費より拠出します。また、公的・私的（企業含め）からのグラントや助成金、寄付金と科研費などの公的資金獲得をめざしています。

【利益相反】

臨床研究における利益相反（COI（シーオーアイ）：Conflict of Interest）とは、「主に経済的な利害関係によって公正かつ適正な判断が歪められてしまうこと、または、歪められているのではないかと疑われかねない事態」のことを指します。具体的には、製薬企業や医療機器メーカーから研究者へ提供される謝金や研究費、株式、サービス、知的所有権等がこれにあたります。なお、本研究の利益相反については当院の施設の利益相反審査委員会で審査され、適切に管理されています。

◎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出下さい。

◎情報等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。

研究責任者

国立病院機構大阪医療センター

〒540-0006 大阪府大阪市中央区法円坂2丁目1-14

TEL (06) 6942-1331 (代)

遺伝診療センター 認定遺伝カウンセラー®／

分子医療研究室 室員 松山 裕美