

## 研究対象者、ご家族の皆様

### 研究課題「がん遺伝子パネルを用いた

### がんゲノム医療プラットフォーム研究 (TOP-MOAD PATH)」 へのご参加のお願い

#### 1. この研究の概要

##### 【研究課題】

がん遺伝子パネルを用いたがんゲノム医療プラットフォーム研究 (TOP-MOAD PATH)  
(審査番号 2024533G)

##### 【研究機関名及び自機関の研究責任者氏名】

この研究が行われる研究機関と研究責任者は次に示すとおりです。

研究機関 信州大学医学部附属病院 信州がんセンター  
研究責任者 教授 神田慎太郎  
担当業務 データの取得、提供、解析

##### 【共同研究医療機関】

主研究医療機関については別添資料 1 をご参照ください。共同研究医療機関は複数ございます。  
お知りになりたい場合は、主治医にお尋ねください。

##### 【共同研究機関名（企業）・研究責任者および役割】

株式会社GenMine Labs（以下、GML及び関連会社）

研究責任者 [GenMine Labs]: 赤堀 正和

役割及び責任：研究計画の策定及び解析支援、ゲノムデータベースの構築

##### 【業務委託機関】

株式会社 biomy

研究責任者：小西 哲平

役割及び責任：病理像の解析に関する技術的支援（研究課題：G10114参照）

株式会社 エルピクセル

研究責任者：加藤 祐樹

役割及び責任：病理像の解析に関する技術的支援（研究課題：G10114参照）

株式会社 テンクー

エキスパートパネル報告書に記載されている情報について解析に必要な項目の抽出

研究責任者：西村 邦裕

研究副責任者：青木 貴司

役割及び責任：症例抽出、変異情報算出（研究課題：2022374NI参照）

業務委託機関 シミック株式会社

システム責任者：中村 真人

役割及び責任：専用 EDC 構築、C-CAT データ（臨床情報）の EDC へのインポート、データのエクスポート

この研究に利用する試料・情報は共同研究機関および委託先の範囲のみで利用されます。

#### 【研究期間】

承認日 ～ 2029 年 4 月 30 日まで

研究期間を延長・継続する場合には研究期間延長申請を行う予定です。

#### 【研究目的・意義】

**目的：**がんに関する遺伝子や分子の特徴を詳しく調べたデータと、患者さんの治療や病気の進行状況などの情報を集めることで、がんの新しい治療法や診断法の開発につなげるためのデータ基盤を作り、新規治療・診断法開発、がんの病態解明に向けた研究基盤ネットワークを形成することを目的とします。

**意義：**遺伝子とは、生物の体を作り、維持し、機能させるための設計図の一部です。がん細胞の発生には、遺伝子に起きる変化が深く関係することがわかっています。ゆえに、がん細胞の特徴を遺伝子解析によって幅広く調べ、がんに関連する多数の遺伝子の状態を確認することを通して、がんの特徴、適切な薬剤や治療法を研究することができます。この研究は、がん治療や診断をさらに進めるための「土台」を作ることを目指しています。がんの治療は、患者さん一人ひとりのがんの特徴に合わせた「個別化医療」が進んでいます。しかし、まだ解明されていない遺伝子の異常や治療の手がかりとなる情報が多くあります。

今回の研究では、固形がん（固形臓器や組織に腫瘍を発生した）と診断された患者さんを対象とし、臨床的な情報や最新の遺伝子解析結果のレポートを集めるだけでなく、さらに詳しく元の解析データを見直し、新たな遺伝子解析や病理画像解析を追加することで、患者さんの治療や病気の進行に関する情報をまとめます。対象となる患者さんは、固形がん（今回の研究で集約されるデータベースを使うことで、今後、新しい薬の開発や診断方法の改善につながる可能性があります。また、この研究では、複数の医療機関が安全にデータを共有しながら研究を進められるよう工夫されており、多くの医療機関の参加によってデータベースが充実していくことも期待されます。このような取り組みは、がんに苦しむ多くの患者さんの希望となる治療法の開発や、がんの仕組みをより深く理解することにつながる重要な意義があります。

#### 【研究方法】

本研究は、がんの診断や治療の精度向上を目的として、患者さんの臨床情報や遺伝子データ、病理組織画像を統合的に解析するものです。当院と東京大学医学部附属病院をはじめとする複数の医療機関が協力し、保険診療で行われるがん遺伝子パネル検査（GenMineTOP など）のデータや、研究目的で実施する遺伝子解析結果（TOP2 パネルなど）を活用します。これらのデータを用いて、がんの原因や進行、治療効果についての理解を深めることを目指しています。対象とする疾患は別添資料 2 をご参照ください。

患者さんの検査データには、年齢、性別、病気の診断内容、進行状況、治療歴、転移の有無などが含まれます。これらの情報は匿名化され、研究専用のデータベースに登録されます。また、解析済みのデータの詳細な追加解析に加えて、患者さんの検体（組織や血液など）を活用し、より詳しい遺伝子解析（全ゲノム解析や網羅的な遺伝子発現解析など）も行います。具体的には、各がん種における遺伝子発現プロファイル解析、生殖細胞系バリエーションの探索、染色体コピー数異常の評価、個々の遺伝子の構造異常・スプライス異常・融合遺伝子の探索などを行います。この解析には、すでに診療・研究で得られている検体の一部を使用するため、追加の検体採取は行いません。得られた解析データは、専用のゲノム解析用データベースに安全に集約され、研究に役立てられます。また、がんの原因を詳しく調べるため、遺伝子情報だけでなく、患者さんから得られた病理組織画像も解析に活用します。臨床情報、遺伝子解析データ、病理画像関連データという異なる種類のデータを統合して解析することで、がんの特徴をより正確に把握することを目指しています。なお、患者さん

の試料及び解析データ、病理画像データは GML および関連会社の解析施設と同社が構築するクラウド（もしくは医科学研究所内のスーパーコンピューターSHIROKANE、東京大学工学部情報基盤センター等）で保管・管理いたします。また、放射線画像等を取り扱う場合には、各付随研究における倫理申請においてデータ登録法等について改めて審議を受けるものといたします。

研究で得られた成果は、がん遺伝子パネル検査の精度向上、新しい診断法や治療法の開発に役立てられます。解析の結果は適切に管理され、国際的な研究データベースにも登録される予定です。全体の登録人数は 25,000 例を予定しています。

なお、研究計画書や研究の方法に関する資料を入手・閲覧して、研究内容を詳しくお知りになりたい場合は、末尾の連絡先にお問い合わせください。他の研究対象者の個人情報等の保護や研究の独創性確保に支障がない範囲でご提供させていただきます。

なお、研究計画書や研究の方法に関する資料を入手・閲覧して、研究内容を詳しくお知りになりたい場合は、末尾の連絡先にお問い合わせください。他の研究対象者の個人情報等の保護や研究の独創性確保に支障がない範囲でご提供させていただきます。

## 2. 研究参加の任意性と撤回の自由

この研究にご参加いただくかどうかは、研究対象者の自由意思に委ねられています。研究の内容について理解いただき、参加いただける場合は同意書にご署名ください。もし同意を撤回される場合は、同意撤回書に署名し、文末に記載された連絡先にご提出ください。なお、研究にご参加いただけない場合でも、将来にわたり診療上あなたの不利益につながることはありません。ご本人（未成年者の場合は代諾者）からの申し出があれば、可能な限り採取した試料や情報・データ等および調べた結果を廃棄します。ただし、同意を撤回されたとき、すでに研究結果が論文等に公表されていた場合、回収や廃棄が困難なことがあり、引き続き使わせていただくことがあります。

## 3. 個人情報の保護

この研究に関わって取得される試料や情報・データ等は、外部に漏えいすることのないよう、慎重に取り扱う必要があります。

取得した試料や資料・情報等は、解析する前に氏名・住所・生年月日等の個人情報を削り、代わりに新しく研究用の符号をつけ、どなたのものか分からないようにします。

また、共同研究機関等で取得された試料や資料・情報等も、個人に結びつく情報は容易には分からない状態に加工されます。

臨床情報は、主任機関である東京大学の構築する EDC というデータ入力システムを通じて、ホストサーバーのある東京大学医学部附属病院へ送られます。ゲノム解析情報、画像情報は共同研究機関である GML および関連会社の構築する、AWS というインターネット上の倉庫に置かれた cBioPortal という遺伝子解析用の土台に送られます。

EDC と cBioPortal の閲覧にはパスワードロックがかけられ、各研究参加機関で研究を実施する者にのみにデータベースの閲覧権限が与えられます。

ただし、必要な場合には、加工を行った機関において研究用の符号を元の氏名等に戻す操作を行い、結果をあなたにお知らせすることもできます。

## 4. 研究により得られた結果等の取扱い

研究の成果は、あなたの氏名等の個人情報が明らかにならないようにした上で、学会発表や学術雑誌、国内（および海外）の公的データベース等で公表することがあります。なお、海外の公的なデータベースとは、アメリカ合衆国の NCBI Sequence Read Archive (SRA)、Gene Expression Omnibus (GEO)、欧州の European Bioinformatics Institute (EBI)等を予定しております。アメリカ合衆国は HIPAA (Health Insurance Portability and Accountability Act) で医療情報を含む個

人データのプライバシー保護を規定しています。欧州では個人情報保護について欧州連合（EU）のGDPR（General Data Protection Regulation）が適用されます。

国内外の学術雑誌での公開にあたっては、研究成果の第三者による検証や複数の研究の結果を統合して統計的に検討する際の実験資料となることもあるために、解析・論文作成に用いた資料を学術雑誌社・学会（誌）へ提供・公開すること、また保管されることがあります。

#### 5. 研究実施に伴う研究の対象でない重要な知見が得られる場合に関する取扱い

個人的なお問い合わせをいただいた場合、全体の研究結果（もしくは両方）についてお伝えいたします。しかしお問い合わせがない場合でも、個別の研究結果において研究者が医学的な観点等を考慮し、お伝えする必要があると判断する情報が得られた場合には、倫理的側面も考慮してお知らせします。なお、診療として実施された内容については、原則として結果をお知らせいたします。結果について知りたくない場合は、同意書の確認欄でその旨をお知らせください。

#### 6. 研究対象者にもたらされる利益及び不利益

この研究が、あなたに直ちに有益な情報をもたらす可能性は高いとはいえません。しかし、この研究の成果は、今後のがん診療研究の発展に寄与することが期待されます。したがって、将来、あなたにがん診療の面で利益をもたらす可能性があると考えられます。

#### 7. 研究終了後の試料・情報等の取扱い方針

取得した試料や資料・情報等は、原則としてこの研究のためにのみ使用します。

研究期間終了5年後、取得した試料や資料・情報等は、取得された試料においてはオートクレーブ処理、情報においては紙で保存されている場合はシュレッダー処理、データで保存されている場合はデータの削除等することで廃棄します。

これらの試料や資料・情報等は保管期間中に、この研究以外の研究に使用される可能性もあります。その場合には改めて倫理委員会の承認を受け、あなたの同意を得るか、または情報公開により研究対象者となることを拒否する機会を設けます。

もしあなたが同意してくだされば、将来の研究のための貴重な資源として、保管期間終了後も引き続き保管します。符号化により誰の試料や情報・データ等かが分からないようにした上で、鍵のかかる冷凍庫、研究責任者のみ使用できるパスワードロックをかけたパソコン、鍵のかかるロッカー等で厳重に保管します。なお将来、当該試料や情報・データ等を新たな研究に用いる場合や他の研究機関に提供する場合、GenMineTOP に関する検査精度の向上や薬事承認等の目的のために使用する必要性が生じた場合には、改めて倫理委員会等の承認を受けた上で試料・情報の保管継続を行います。診療で取得した試料の残余物を本研究で用いた場合、その血液、組織、核酸（DNA、RNA）等は解析を行った後、当院で定められた手順に従って適切に破棄されます。

取得した試料や資料・情報等は、原則としてこの研究のためにのみ使用します。

#### 8. あなたの費用負担

今回の研究に必要な費用について、あなたに負担を求めることはありませんが、通常の診療における自己負担分はご負担いただきます。なお、あなたへの謝金はございません。

#### 9. 研究から生じる知的財産権の帰属

本研究の結果として知的財産権等が生じる可能性があります、その権利は国、研究機関、民間企業を含む共同研究機関及び研究従事者等に属し、研究対象者はこの知的財産権等を持ちません。また、その知的財産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持ちません。

## 10. 遺伝カウンセリング

あなたが、病気のことや遺伝子解析研究に対して、不安に思うことがある場合や、相談したいことがある場合には遺伝カウンセリング部門などへの紹介を行います。

## 11. その他

この研究は、東京大学医学部倫理委員会の承認を受け、花岡 正幸 病院長の許可を受けて実施するものです。

本研究は、GML より研究費、ゲノムデータ解析、解析機器の提供およびシーケンスデータ解析手法開発（研究計画立案や新規解析手法の開発、実証、考察など）、ゲノムデータベースの構築に関する支援を受けて実施いたしますが、信州大学医学部附属病院臨床研究支援センターに報告し、利益相反マネジメントを適正に行っています。

本研究にかかわる利益相反は以下の通りです。

特許ライセンス料：油谷浩幸、辰野健二

研究費：油谷浩幸、織田克利、鹿毛秀宣、渡邊広祐、小川弥穂

講演料：油谷浩幸、織田克利、加藤元博、鹿毛秀宣、渡邊広祐

本研究にかかわる業務委託先は以下の通りです。

株式会社 biomy、株式会社 エルピクセル：病理像の解析に関する技術的支援

株式会社 テンクー：症例抽出、変異情報算出などのデータ処理

シミック株式会社：臨床情報収集のための専用データベースの構築とその管理

これらの企業については、東京大学医学部利益相反アドバイザー機関に報告し、利益相反マネジメントを適正に行っています。研究の実施や報告の際に、GML および他の支援企業に都合のよい成績となるよう意図的に導いたりすることはありません。

研究の開始後、研究の方法等について変更が行われ、変更の内容によってはあなたが研究への参加を取りやめるという判断をされることも考えられます。本説明資料、同意文書、研究内容の変更に係る情報については、下記連絡先に記載の診療科ホームページ等に情報を公開し、お知らせする場合がございます。

この研究について、わからないことや聞きたいこと、何か心配なことがありましたら、お気軽に下記の連絡先までお問い合わせください。

※この研究説明書は研究期間中いつでも閲覧することができます（信州大学医学部 血液・腫瘍内科学教室ホームページ（<https://www.shinshu-u.ac.jp/faculty/medicine/chair/i-hemon/>））。

2026 年 2 月 3 日

【連絡・お問合せ先】

※分担機関の連絡先

研究責任者：神田慎太郎（かんだしんたろう）

連絡担当者：野口卓郎（のぐちたくろう）

〒390-8621 長野県松本市旭 3-1-1

信州大学医学部附属病院 信州がんセンター

Tel: 0263-37-2054

※研究全体の連絡先  
【連絡・お問合せ先】  
研究責任者：織田克利  
連絡担当者：渡邊広祐  
〒113-0033 東京都文京区本郷 7-3-1  
東京大学医学部附属病院 ゲノム診療部  
TEL : 03-3815-5411, FAX : 03-5800-8873  
e-mail : [TOP-MOAD@adm.h.u-tokyo.ac.jp](mailto:TOP-MOAD@adm.h.u-tokyo.ac.jp)  
URL : <https://www.genome-htu.jp>

別添資料 1

【主研究機関】

| 研究医療機関      | 機関代表者 | 所属     | 職名 |
|-------------|-------|--------|----|
| 東京大学医学部附属病院 | 織田 克利 | ゲノム診療部 | 教授 |

## 別添資料 2

### 対象となる疾患

悪性新生物＜腫瘍＞

口唇口腔および咽頭の悪性新生物＜腫瘍＞

消化器の悪性新生物＜腫瘍＞

呼吸器及び胸腔内臓器の悪性新生物＜腫瘍＞

骨及び関節軟骨の悪性新生物＜腫瘍＞

皮膚の悪性新生物＜腫瘍＞

中皮及び軟部組織の悪性新生物＜腫瘍＞

乳房の悪性新生物＜腫瘍＞

女性生殖器の悪性新生物＜腫瘍＞

男性生殖器の悪性新生物＜腫瘍＞

腎尿路の悪性新生物＜腫瘍＞

眼、脳及び中枢神経系その他の部位の悪性新生物＜腫瘍＞

甲状腺及びその他の内分泌腺の悪性新生物＜腫瘍＞

部位不明確、続発部位及び部位不明の悪性新生物＜腫瘍＞

原発と記載された又は推定されたリンパ組織，造血組織及び関連組織の悪性新生物＜腫瘍＞

独立した（原発性）多部位の悪性新生物＜腫瘍＞

上皮内新生物＜腫瘍＞

良性新生物＜腫瘍＞