

# 患者の皆様へ

2025年4月23日

呼吸器内科

現在、呼吸器内科では、がんゲノム情報管理センター（C-CAT）のデータを用いた原発性肺がんにおける腫瘍遺伝子変異量（TMB）に関する研究を行っています。以下に示す方の診療情報等を利用させていただきます。研究内容の詳細を知りたい方、研究に診療情報等を利用して欲しくない方は、末尾の相談窓口にご連絡ください。

## 本文書の対象となる方

原発性肺癌と診断され、包括的がんゲノムプロファイリング検査を受け、C-CATに症例登録された上で利活用（第三者提供）に同意された方

### 1. 研究課題名

「C-CAT データを用いた原発性肺がんにおける腫瘍遺伝子変異量（TMB）に関する研究」

### 2. 研究の意義・目的

#### 遺伝と遺伝子について

・「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、身長などの体つきのほか、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、「体質」（遺伝要因）と、生まれ育った環境（環境要因）の両者の影響を受けて決まります。「遺伝」に「子」という字が付き「遺伝子」となると、「体質を決定する小単位」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」としてのはたらきです。受精した一つの細胞は分裂を繰り返して増え、一つ一つの細胞が「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」にかかわるはたらきです。先祖から現在まで「人間」という種が保存されてきたのも、遺伝子のはたらきによります。

・ほとんど全ての病気は、その人の生まれながらの体質（遺伝要因）と病原体、生活習慣などの影響（環境要因）の両者が合わさって起こります。遺伝要因と環境要因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。遺伝要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、環境要因との組合せも重要です。

包括的がんゲノムプロファイリング検査と TMB に関して

「包括的がんゲノムプロファイリング検査」とは、発がんに関連する遺伝子の異常を一度に数百調べるような検査で、具体的には FoundationOne, NCC オンコパネルなどという名前で行われます。「腫瘍遺伝子変異量 (TMB)」とは、がん細胞に生じた遺伝子変異の総量のことで、免疫チェックポイント阻害剤の治療効果を予測するバイオマーカーとして注目されています。保険診療下で行われた包括的がんゲノムプロファイリング検査で測定された TMB と原発性肺がんのドライバー遺伝子変異、患者背景、採取検体との関連を検討し、TMB の臨床的意義を調べます。また、TMB が高値である症例に対して免疫チェックポイント阻害薬が投与されている症例に関しては治療効果・安全性についても調査し、バイオマーカーとしての臨床的意義についても調べます。

### 3. 研究の方法

C-CAT に登録されたデータより、以下の臨床情報を収集します。

- ① 患者基本情報：年齢、性別、がん種区分など
- ② 検体情報：遺伝子パネル検査 (TMB を含む)、腫瘍細胞割合、採取部位など
- ③ 患者背景：病理診断名、全身状態、家族歴、転移など
- ④ 治療情報：薬剤名、開始・終了日、最良総合効果、有害事象など
- ⑤ 転帰：転帰、最終生存確認日、死亡日、死因

### 4. 個人情報の取り扱いについて

本研究では、将来の研究利用について同意を得たがんゲノム情報管理センター (C-CAT) に登録された症例の情報を使用します。C-CAT に登録されたデータは患者個人を特定できない形で当院に提供されるため研究成果の発表にあたっては、個人情報について発表することはありません。

### 5. 研究に診療情報などを利用して欲しくない場合について

ご協力頂けない場合には、原則として結果の公開前であれば情報の削除などの対応をしますので、下記の窓口にご遠慮なくお申し出ください。同意撤回の手続きに関しては、「患者さんががんゲノムプロファイリング検査を実施した施設」で行っていただく必要があります。その後、検査実施施設より C-CAT に連絡し、当該患者さんのデータが利活用データベースから削除されます。

**研究実施機関** : 千葉大学医学部附属病院呼吸器内科

**本件のお問合せ先** : 千葉大学医学部附属病院呼吸器内科

**医師 八木翔汰・齋藤合**

**043 (222) 7171 内線5473 (呼吸器内科 医局)**

文部科学省・厚生労働省・経済産業省による「人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針」に基づいて掲示を行っています。