情報公開文書

2026 年 10 月 30 日
第 1.2 版

C-CAT に登録された情報の研究利用についてのお知らせ

国立病院機構東京医療センター遺伝診療科では、以下の研究を実施します。

1. 研究課題名

C-CAT データを利用した BRCA2 c.7847C>T（p.Ser2616Phe）バリアントの臨床的評価および治療選択への影響に関する研究

2. 研究の目的

BRCA2 遺伝子の c.7847C>T（p.Ser2616Phe）という遺伝子変化は、日本人に比較的多く認められる遺伝子変化で、長年にわたり病気との関係が明らかでない「臨床的意義不明（VUS）」と分類されてきました。しかし、その後の研究により、この遺伝子変化が病的な変化であることを示す科学的根拠が得られ、2026 年には検査会社による分類も変更されました。

本研究では、がんゲノム情報管理センター（C-CAT）に登録された情報を用いて、この遺伝子変化を持つ患者さんについて、がん遺伝子パネル検査後にどのような治療が提案・実施されたかを調べます。これにより、この遺伝子変化が過去に VUS と分類されていたことが、エキスパートパネルでの治療推奨や PARP 阻害薬などの治療選択にどのような影響を与えていたかを明らかにすることを目的とします。

3. 研究に利用する情報

C-CAT に登録された情報のうち、BRCA2 c.7847C>T（p.Ser2616Phe）が検出された患者さんを対象とし、以下の情報を利用します。

年齢、性別、がん種、病理診断、患者背景、家族歴、がん遺伝子パネル検査に関する情報、エキスパートパネル開催日および治療方針、エキスパートパネル前後の薬物療法、治療効果、転帰等の情報

本研究では、氏名、住所等の直接個人を特定できる情報、施設・病院 ID および登録 ID は取得しません。また、FASTQ、BAM 等のゲノム元データは利用しません。

4. 情報の取得方法

本研究では、C-CAT に登録され、研究・開発目的での二次利用について同意が得られている情報のうち、C-CAT 情報利活用審査会によって本研究への利用が認められた情報を、C-CAT 利活用検索ポータルを通じて取得します。

本研究のために、患者さんに新たな検査、採血、受診等をお願いすることはありません。

5. 研究期間

病院長による研究実施許可日から 2029 年 3 月 31 日まで

6. 情報を利用する者の範囲

国立病院機構東京医療センター　遺伝診療科
研究責任者：山澤一樹

本研究で取得した C-CAT データは、上記研究者のみが利用します。

7. 情報の管理

C-CAT から取得した情報は、国立病院機構東京医療センターにおいて適切なセキュリティ対策の下で厳重に管理します。

研究成果を学会や学術論文等で報告する場合にも、個々の患者さんが特定されない形で公表します。患者さんのお名前、住所などのプライバシーに関する情報が外部に漏れることは一切ありませんのでご安心下さい。

8. 研究対象者への利益および不利益

本研究によって研究対象となる患者さんに直接の利益はありませんが、本研究の成果は、今後の遺伝子変化の評価や、がんゲノム医療における適切な治療選択に役立つことが期待されます。

本研究は既に C-CAT に登録されている情報のみを利用するため、新たな身体的・精神的負担はありません。

9. 研究結果について

本研究で得られる結果は集団として解析されるものであり、個々の患者さんに研究結果をお返しすることはありません。

10. 情報の研究利用に関する同意を撤回したい場合

ご自身の情報の研究利用を希望されなくなった場合は、がん遺伝子パネル検査を受けた医療機関にお申し出ください。検査を受けた医療機関を通じて、C-CAT に登録された情報の研究・開発への利用に関する同意を撤回できます。

同意撤回の申出を受けた C-CAT は、その患者さんのデータを研究利用のためのデータベースから削除し、それ以降の新たな研究利用を停止します。ただし、既に研究に利用されたデータは削除できません。同意を撤回しても、診療上の不利益を受けることはありません。

同意撤回の手続についてご不明な点がある場合には、検査を受けた医療機関、または下記の研究窓口にご相談ください。当院にご相談いただいた場合は、手続をご説明し、検査を受けた医療機関への申出をご案内します。

11. お問い合わせ先

本研究についてご質問がある場合には、下記までお問い合わせください。

国立病院機構東京医療センター　遺伝診療科
研究責任者：山澤一樹
電話：03-3411-0111（代表）