

2021 年 7 月 1 日～2024 年 11 月 30 日の間に
当院で大腸癌の遺伝子解析を施行された方およびご家族の方へ

『ミスマッチ修復(MMR) 遺伝子変異/マイクロサテライト不安定性(MSI) および BRAF 遺伝子変異を有する大腸癌の臨床病理学的特徴の後方視研究』への ご協力をお願い

【研究代表者】NHO 福山医療センター 病理診断科 医長 表 梨華
【共同研究者】NHO 福山医療センター 消化器内科 統括診療部長 豊川 達也
NHO 福山医療センター 消化器内科 医長 藤田 勲生
NHO 福山医療センター 内科 医師 住井 遼平
NHO 福山医療センター 消化器外科 医長 宮宗 秀明

1. 研究の目的

近年の大規模なゲノム解析により、大腸癌の分子生物学的な多様性が明らかになり、その臨床応用として、分子標的治療の効果を予測するミスマッチ修復(MMR) 蛋白/マイクロサテライト不安定性(MSI) の解析、RAS・BRAF 遺伝子変異の解析、HER2 蛋白の解析などが必須なものとなっています。特に MMR 変異/マイクロサテライト不安定性を有する大腸癌(dMMR/MSI-H 大腸癌)における免疫チェックポイント阻害剤の開発が急速に進んでおり、大腸癌の治療戦略を検討する上で、MMR、MSI の検索は必須のものとなっています。一方、BRAF 遺伝子変異を有する大腸癌は進行癌の頻度が高く、化学療法に抵抗性を示し予後不良であることが特徴ですが、MMR、MSI との強い関連性が示されており（46-75%）、近年の免疫チェックポイント阻害剤による目覚ましい予後改善効果の恩恵を BRAF 変異型大腸癌の一部が受けることができるようになってきています。BRAF 遺伝子変異を有する dMMR/MSI-H 大腸癌は進行癌となった際にどのような組織学的、形態学的な特徴を示すかは未だ知られておらず、本研究はその特徴を明らかとすることを目的とします。

2. 研究の方法

1) 研究対象

2021 年 7 月 1 日から 2024 年 11 月 30 日までに、当院で診断された大腸癌のうち MMR 蛋白検査あるいは MSI 検査および、BRAF 遺伝子の解析、RAS 遺伝子の解析を行った約 300 名

2) 研究期間

福山医療センター施設長許可後 ～ 2025 年 12 月 31 日

3) 研究方法

下記調査項目についてカルテあるいは手術組織の病理標本から調査させていただきます。
解析は当院病理診断科で行いますが、患者さんの個人情報は削除し、個人情報が漏洩しないようプライバシーの保護には細心の注意を払います。

調査項目

MMR 蛋白検査あるいは MSI 検査および、RAS・BRAF 遺伝子の解析を実施した大腸癌患者の性別、年齢、内視鏡での肉眼型、腫瘍表層の付着物、生検あるいは手術組織での MMR 蛋白あるいは MSI 検査の結果、RAS・BRAF 遺伝子の結果、手術した症例に
関しては手術病理組織での腫瘍表層の付着物の厚さ、腫瘍の組織型、病期（clinical or pathological）

4) 情報の保護

調査情報は福山医療センター病理診断科で厳重に取り扱います。研究に関する試料（手術病理組織標本）については、病理診断科内の施設可能な標本庫にて厳重に保管し、保管期間終了後廃棄処分を行います。資料および情報については、倫理審査委員会申請資料は、臨床研究部内の鍵がかかる棚に厳重に保管し、保管期間終了後シュレッダーにて裁断します。電子情報のものに関しては、研究者のみが閲覧できるようにファイルにパスワードを設定し、保管期間終了後はこちらも消去します。また、当該試料・資料および情報の保存期間は研究の中止または終了後 5 年を予定しています。研究結果は個人を特定できない形で関連の学会および論文等にて発表する予定ですが、その際にも匿名化したデータを使用するため患者さん個人が特定されることはありません。研究結果の開示については、ご希望される患者さん本人と本人の同意を条件にご家族へ開示します。

この研究にご質問等がありましたら下記までお問い合わせ下さい。ご自身の情報が研究に使用されることについてご了承いただけない場合には研究対象にいたしませんので、下記の連絡先までお申し出ください。この場合も診療など病院サービスにおいて不利益が生じることはありません。

〈問い合わせ・連絡先〉

研究代表者 表 梨華
国立病院機構 福山医療センター 病理診断科 医長
Tel：084-922-0001(代表)（平日 午前 9 時 ～午後 17 時 15 分）