

情報公開文書

課題名 :がん遺伝子パネル検査にて *gMSH2* 遺伝子の VUS 同定後、Lynch 症候群が疑われた
膠芽腫の一例

研究期間: 倫理委員会承認日～2022年7月31日

1. 研究の対象

2020年4月～2020年7月に当院で自費遺伝子パネル検査(プレジジョン・エクソーム)を受けられた方

2. 研究目的・方法

がん遺伝子パネル検査では、腫瘍がもつ遺伝情報に基づいた治療の選択肢を得られる可能性がある一方で、遺伝性腫瘍がわかる可能性もあります。

生まれ持った(生殖細胞系列)遺伝子に疾患に関わる変化が見つかることで、遺伝性の腫瘍であるかどうかを判別することができますが、検査の結果 VUS(病的意義不明な遺伝子の変化)という結果が返ってくることがあります。VUS の場合には、将来的に遺伝子の変化の解釈が変わることがあります。つまり、陰性もしくは陽性の変化であるという解釈に変更となる可能性もあるということです。

そのため、VUS が見つかった際は、遺伝的な体質を持つ可能性が高いかどうかを評価するために、本人や血縁者家族の病歴・家族歴・そのほかの診療情報を参考し、必要に応じて検診などを考慮することも大切です。

今回は、自費がん遺伝子パネル検査(プレジジョン・エクソーム検査)を受けた結果、Lynch 症候群関連遺伝子である *MSH2* 遺伝子に VUS が見つかり、本人の病歴や家族歴、その他の検査の所見などから Lynch 症候群としてのフォローアップが必要と考えられた症例について検討したいと思います。

3. 研究に用いる試料・情報の種類

情報: 病歴、治療歴、年齢・性別等の基本情報、家族歴、病理検査結果、遺伝子変異の情報 等

4. 外部への試料・情報の提供

外部への試料・情報の提供はありません

5. 研究組織

この研究は当院のみで実施されます

6. 個人情報の取扱い

情報には個人情報が含まれますが、利用する場合には、お名前、住所など、個人を直ちに判別できるような情報は削除します。また、研究成果は学会や学術雑誌で発表されますが、その際も個人を直ちに判別できるような情報は利用しません。情報は、当院の研究責任者が責任をもって適切に管理いたします。

7. お問い合わせ先

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ください。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し出ください。

また、情報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ないので、下記の連絡先までお申し出ください。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。

照会先および研究への利用を拒否する場合の連絡先:

〒432-8580
浜松市中区富塚町 328 番地 浜松医療センター
TEL:053-453-7111

ゲノム診療センター 認定遺伝カウンセラー
山本麻友 (当院研究責任者)