

情報公開用文書（附属病院で実施する医学系研究）

（単施設研究用）

西暦 2026 年 06 月 18 日作成 第 1.0 版

研究課題名	乳癌における生殖細胞系列および体細胞 BRCA 変異のアリル状態と機能的相同組換え不全の統合解析：公的ゲノムデータベースおよび公開コホートを用いた後方視的研究
研究の対象	本研究では、公開データベースである The Cancer Genome Atlas (TCGA) および ORIEN に登録された乳がんの患者さんのデータを対象とします。2006 年 1 月 1 日から 2016 年 12 月 31 日が対象です。 これらのデータベースに登録された乳がん患者さんのうち、がん組織と正常組織の両方の遺伝子 (DNA) データが利用可能で、かつ BRCA1/2 遺伝子の変異情報や臨床情報の一部が取得できる方を対象とします。 なお、がん組織と正常組織の比較を行うため、正常組織のデータを対照として用います。 ただし、遺伝子データに欠損がある場合や品質基準を満たさない場合、乳がん以外のがんが主病変である場合は対象外とします。
研究の目的	本研究は、乳がんの診断や治療の向上を目的としています。 現在の遺伝子検査では、がんの部分のみを調べることが多く、生まれつきの変化とがんによる変化を十分に区別できない場合があります。本研究では、公開されている大規模データを用いて、がん組織と正常組織の両方を比較しながら解析を行います。 特に、乳がんに関連する BRCA 遺伝子について、「変異があるか」だけでなく「実際に機能しているか」という観点から評価します。 本研究により、乳がんをより詳しく分類し、将来の診断や治療の改善に役立てることを目指します。
研究の方法	本研究では、すでに公開されている大規模なデータ (TCGA および ORIEN) を用いて解析を行います。解析では、がんと正常の遺伝子情報を比較し、遺伝子の変化 (変異や数の変化) や遺伝子の働き (発現の状態) を調べます。特に、乳がんに関係する BRCA 遺伝子がどのような状態にあるかを詳しく評価します。また、年齢や病気のタイプ、治療内容や経過などの臨床情報とあわせて解析し、これらの関係について検討します。 なお、本研究で用いるのは既に取得された情報のみであり、研究対象となる方に新たなご負担はありません。
研究期間	西暦 2026 年 7 月 13 日～ 西暦 2029 年 4 月 1 日 試料・情報の利用又は提供を開始する予定日：研究機関の長の許可日
研究に用いる試料・情報の項目	本研究では、TCGA および ORIEN に登録された以下の情報を解析対象とします。 (1) ゲノム関連データ 生殖細胞系列 (germline) 変異情報 (BRCA1, BRCA2 を含む) 体細胞 (somatic) 変異情報 (SNV/indel) コピー数異常 (Copy number alteration: CNA) LOH (loss of heterozygosity) 情報 変異アリル頻度 (Variant allele frequency: VAF)

情報公開用文書（附属病院で実施する医学系研究）

（単施設研究用）

	変異シグネチャー情報（例：Signature 3） ゲノム不安定性指標（HRD スコア等、取得可能な指標） (2) トランスクリプトームデータ RNA-seq による遺伝子発現量 BRCA1/2 および HRR 関連遺伝子群の発現異常 ナンセンス変異やスプライス異常に伴う NMD (nonsense-mediated decay) が示唆される発現低下 (3) 臨床病理学的情報 年齢、性別 病理学的サブタイプ（ER/HER2 状態等） 病期、グレード 可能な範囲での治療歴および転帰情報
試料・情報の授受	解析に用いる情報は、TCGA および ORIEN の公式データポータルを通じて、利用許可のもとにダウンロードした電子データに限る。 本研究では、個人の特定につながる情報は有さないように加工された状態で情報供与を受ける。 紙媒体で保管している資料は、シュレッダーにかけて廃棄する。電子データは、（記録メディアの破壊等）保存している端末から復元できない方法で消去する。 保管期間は少なくとも本研究の終了について報告された日から 5 年間もしくは当該研究の結果の最終の公表について報告された日から 3 年を経過した日のいずれか遅い日までの期間とする。（管理責任者：研究責任者）
個人情報の管理	本研究で使用するデータは、TCGA および ORIEN により既に匿名化または仮名化されたデータであり、研究者が個人を直接特定できる情報は含まれない。 研究者は、再識別を試みる行為を一切行わない。
試料・情報の管理について責任を有する者	【研究代表機関に集積された情報の管理】 横浜市立大学附属病院の個人情報の管理責任者は病院長であります、その責務を以下の者に委任され管理されます。 研究代表者：横浜市立大学附属病院 乳腺外科 押正徳
利益相反	利益相反とは、研究成果に影響するような利害関係を指し、金銭及び個人の関係を含むものです。本研究は、研究責任者が所属する診療科の基礎研究費を用いて行います。本研究における開示すべき利益相反はありません。

情報公開用文書（附属病院で実施する医学系研究）

（単施設研究用）

研究組織 （利用する者の範囲）	【研究代表機関と研究代表者】 横浜市立大学附属病院 乳腺外科 （研究代表者）押正徳
本研究に関するご質問・ご相談等がありましたら下記の連絡先までお問い合わせ下さい。 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下記連絡先までお申出下さい。 本研究では、個人を特定できる情報を含まないかたちで情報の提供を受けます。当院で個人を特定することができないため、研究利用への拒否の連絡をいただいた際対応いたしかねますことをご了承ください。	
問合せ先および研究への利用を拒否する場合の連絡先： 〒236-0004 住所：横浜市金沢区福浦 3-9 横浜市立大学附属病院 乳腺外科 （研究事務局）押正徳 電話番号：045-787-2800（代表） FAX：045-787-2931	