

患者さんへ

KIT並びにPDGFRA遺伝子に変異を伴わない消化管間質腫瘍(GIST)の 臨床病理遺伝学的研究

0. はじめに

この説明文書は、あなたに本研究の内容を正しく理解していただき、あなたの自由な意思に基づいて、この研究に参加するかどうかを判断していただくためのものです。

この説明文書をお読みになり、担当医からの説明を聞かれた後、十分に考えてからこの研究に参加するかどうかを決めてください。たとえ参加されなくても、今後の治療に不利益になることは一切ありません。また、不明な点があればどんなことでも気軽に質問してください。

この調査研究は、消化管間質腫瘍(以下^{ジスト}GISTと記載します)と診断された患者さんを対象としています。特にその中でも、^{キット}KIT遺伝子や^{ビ-ディ-ジ-177-1777}PDGFR α 遺伝子に変異を伴わないGISTの診療に関する情報を集め、既に手術などで摘出された組織を用いて、その特徴や原因を検索し、新しい治療法を探索する研究です。

1. あなたの病気について

あなたの病気は、腫瘍細胞に^{キット}KIT(CD117)という酵素が過剰に発現しているGISTという腫瘍の一種です。この腫瘍は主に胃や腸などの消化管の壁の筋肉の層から発生します。この腫瘍は悪性の性質を持っているため、治療法としては手術が出来るなら、手術で取り除くことが第一に検討されます。手術で治る場合が多いのですが、しばらくして再発(転移)が現れることがあります。また、診断時に腫瘍が転移していたり、取り除くことができない臓器と一緒になってしまう場合は、KIT(CD117)という酵素を阻害する薬(イマチニブやスニチニブ)による治療を行います。場合によってはこれらの治療を組み合わせたり、その他の治療を行う場合があります。

今回、この研究にご協力をお願いする患者さんは、既に十分に説明を受けられた上

でGISTの遺伝子解析を受けられ、①. その原因遺伝子の *KIT* と *PDGFRA* という遺伝子に変異が無いことが解っている患者さん、或いは、②. フォン・レックリングハウゼン病(神経線維腫症1型)と臨床的に診断されており同時にGISTと診断された患者さん、或いは、③. 小児型GISTと言う少し珍しいタイプのGISTと診断されている患者さんです。具体的な診断と治療状況の詳細は、担当医師よりお聞きください。

2. *KIT* と *PDGFRA* 遺伝子に変異が無いと言うこと

この研究は、2000年以降に手術治療などを受けられGISTと診断され、更に上記の①～③に各当する患者さんを対象としています。これらのGISTは、*KIT* と *PDGFRA* 遺伝子に変異を伴わないため、これまで臨床開発された薬剤(イマチニブやスニチニブ)が、一般的には効きません。従って、転移をしたり再発した場合、有効な治療法が無いのが現状です。また、通常のGISTに比べ、比較的珍しいので、その経過や外科治療の効果も明確ではありません。これらのGISTは幾つかの小さなグループに分けられると考えられています。適切な分類もありません。只幸い、現在までのそう多くない臨床経験からですが、このカテゴリーに入るGISTは一般的に温和しいGISTが多いと言われています。

この研究では、患者さんと担当医が相談の上で行った通常診療の中で、病状や治療の内容についてのデータを収集します。したがって、この研究に参加することで特別な治療方法や検査がおこなわれることはありません。ただし、後述しますが既に切除されて残っている腫瘍検体を用いて検査を行います。この検査の結果を希望される場合は、下記に示しますように担当医にご本人が申し出てください。

3. 研究の目的について

KIT と *PDGFRA* 遺伝子に変異を伴わないGISTは、上記の様に稀で、その臨床経過、臨床病理学的特徴、遺伝子学的特徴、適切で有効な治療法は殆ど知られておりません。そこで、皆様方にご協力頂き、2000年以降に手術などの治療を受けられた当各GIST患者さんの臨床病理情報を集め、その臨床経過を明らかにし、臨床病理学的特徴をはっきりさせ、生化学的或いは遺伝子学的検索を行うことで、今後、この様な患者さんに有効な治療法や治療薬を開発することを目的としております。

この研究で得られる病状や治療の内容についてのデータは、GISTの患者さんに対する治療をより効果的なものにするための貴重な情報となりますので、本研究に参加していただくことで大きな社会貢献となると考えます。

4. 腫瘍検体の検査について

GIST は、多くの場合、KIT 或いは ^{ヒトゲノム位置情報}PDGFR α (KIT と非常によく似た構造の酵素) という酵素の一部が壊れて自己調節機能が働かなくなってしまうため、GIST 細胞がどんどん増え続けて腫瘍が大きくなることが知られています。この原因は KIT 或いは PDGFR α を作るための設計図(遺伝子)の一部が変化したためです。この設計図の変化は後天的な遺伝子変化(親から子供に伝わる遺伝子変化ではない)であり、遺伝子変化のあり方で予後や薬の効き方が違ってきます。逆に、KIT と PDGFRA 遺伝子の変化の有無を調べることで GIST の診断が可能になります。

本研究では、既に行われている KIT と PDGFRA 遺伝子意外に NF1, SDHs, BRAF, NRAS, HRAS 等 GIST の発生や増殖に関する遺伝子の検索を行います。この検査はすでに採取された検体を用いますので、この研究のために新たに組織採取を行う必要はありません。なお、患者さん自身が結果を希望されれば、この結果を担当医から患者さんにお伝えいたしますが、検体の量や保存状態などの条件により検索ができない場合があります。

標本は、この研究が終了するまで大阪警察病院にて厳重に保管され、研究終了後は完全に廃棄されます。

5. 研究に参加した場合の身体的負担について

この研究では、通常の診療の経過を観察いたしますので、この研究に参加することによる新たな身体的負担や不利益はありません。また、幾つかの追加の検査も、一般的な検査を行った際にすでに採取した検体を用いますので、通常の診療に加えて新たにあなたに身体的負担の起こる可能性はございません。

6. 研究に参加した場合の費用について

この研究に参加する場合、診察や検査などにかかる医療費や薬代などは、通常の診療と同じように患者さんの加入する健康保険と自己負担によって支払われます。また、通院の交通費なども、通常どおり患者さんのご負担になります。

この研究に参加して受ける診察や検査は、研究に参加しない場合と全く同じです ので、医療費は変わりません。

7. 研究への参加・辞退について

この調査の説明を担当医師から聞いた上で、この調査に参加するかどうかをあなたの

自由な意思で決めてください。たとえ参加されなくても今後の治療に不利益になることはありません。

また、この調査に参加することに承諾した後でも、調査が開始されてからでも、あなたが辞退を申し出たときは、いつでも自由に辞退することができます。また、辞退しても現在行われている最善の治療を行います。

8. プライバシーの保護

この調査の結果は、学会や医学雑誌などに発表されることがありますが、その際にあなたの名前や身元などが明らかになるようなことはありませんし、あなたやあなたのご家族のプライバシーが外部に漏れる心配は一切ありません。

9. 研究の科学的・倫理的妥当性

この研究の計画内容について、人権と安全性に最大限の配慮を行うため、当院の倫理審査委員会において科学的および倫理的な側面が審議され、承認を受けています。

10. 担当医師への連絡

この研究について、心配なことや、わからないこと、何か異常を感じられた時は、いつでも遠慮なく担当医師に申し出てください。

担当診療科(部) 大阪警察病院:外科

担当医師 職名・氏名 副院長: 西田俊朗

連絡先電話番号 :06-6771-6051

時間外緊急連絡先 :06-6775-2838
