2026 年 9 月 1 日作成
第 1.1 版

# 当院で診療を受けられた患者さん・ご家族様へ
# 臨床研究へのご協力のお願い

当院では、以下の臨床研究を実施しています。この研究では、普段の診療で得られた試料・情報を使用させていただくものです。この研究のために、新たに診察や検査などを行うことはありません。以下の試料・情報を研究に用いられたくないとお考えの患者さんまたはご家族の方は、遠慮なくお申し出ください。お申し出いただいた患者さんの試料・情報は使用いたしません。また、研究への参加にご協力いただけない場合でも、患者さんに不利益が生じることは一切ありません。

## 人工知能を活用した脳腫瘍の臨床ゲノム病理学的研究

### 1. 対象となる患者さん

2015 年 1 月～2026 年 8 月の間に当院で脳腫瘍および脳腫瘍が鑑別となる疾患の治療を受けられた患者さん

### 2. 研究責任者

奈良県立医科大学　病理診断学講座　阪口　真希

### 3. 研究の目的と意義

この研究は、病理診断が行われた脳腫瘍および脳腫瘍が鑑別となる疾患を対象として、病理画像と生体分子全体を網羅的かつ大規模に解析して得られるデータを組み合わせ、形態から分子異常・予後を推測することを目的としています。この研究の成果は、脳腫瘍統合診断の補助となる AI の開発・応用に繋がることが期待されます。

### 4. 研究の方法

5．に示す試料・情報を対象の患者さんのカルテから取得される臨床情報、デジタル化された病理画像、放射線画像、分子遺伝学的情報を収集し、体細胞遺伝子変異などの分子・遺伝子異常を予測する深層学習モデルを作成します。分子・遺伝子異常は、抽出した核酸を用いてダイレクトシーケンス、ロングリードシークエンス、MLPA 法、FISH 法、及び次世代シークエンサーを用いた遺伝子パネル検査、全エクソン解析、RNA-seq 等によって探索します。必要に応じてメタゲノム解析、質量分析等を導入し、マルチオミックスアプローチで脳腫瘍に関するゲノム病理学的検討を行います。バリデーションコホートで深層学習モデルの recall(検出率)，precision(適合率)，Accuracy（正確度）, AUC（area of undercurve）を算出します。

## 5. 使用する試料・情報

試料：病理診断および細胞診診断に用いたガラススライド，パラフィンブロック，デジタル病理画像，ホルマリン浸漬材料，凍結検体，血液検体

情報：年齢，性別，既往，家族歴，症状，血液検査，臨床診断を含む電子カルテ情報，放射線画像情報

## 6. 試料・情報の管理責任者

奈良県立医科大学　学長　嶋　緑倫

## 7. 研究の実施体制

この研究は、他の機関と共同して実施します。実施体制は以下のとおりです。

**研究代表者**

奈良県立医科大学　病理診断学講座　阪口　真希

**当院の研究責任者**

奈良県立医科大学　病理診断学講座　阪口　真希

**共同研究機関と研究責任者**

奈良先端科学技術大学　先端科学技術研究科　物質創成科学領域　細川　陽一郎

東京大学　大学院新領域創成科学研究科　鈴木　穣

**研究協力機関と責任者**

金沢大学附属病院　脳神経外科　中田　光俊

## 8. 外部機関への情報等の提供

この研究で使用する試料・情報を以下の機関に提供します。提供する際は、患者さんのお名前等は削除し、個人を直接特定できないようにします。

機関名：奈良先端科学技術大学

研究責任者：先端科学技術研究科　物質創成科学領域　細川　陽一郎

提供方法：直接手渡し、郵送・宅配、電子的配信

機関名：東京大学

研究責任者：大学院新領域創成科学研究科　鈴木　穣

提供方法：郵送・宅配、電子的配信

＜提供先の個人情報保護に関する情報＞

- 本邦における個人情報の保護に関する制度について
  本邦には、個人情報保護制度があります。その内容については、個人情報保護委員会の WEB ページをご覧ください。
  https://www.ppc.go.jp/personalinfo/legal/kaiseihogohou/#gaikoku）

また、本邦は、CBPR（アジア太平洋経済協力 APEC の越境プライバシールール）に加盟しています。

- 提供先が講ずる個人情報の保護のための措置について
  奈良先端科学技術大学では、個人情報保護に関する法令および関連ガイドラインを遵守し、研究対象者の個人情報を適正に取り扱うための内部規程を整備しています。個人情報は、アクセス制限の設けられたサーバーまたは安全な保管設備内で管理され、第三者への提供や目的外利用を防止するための技術的および組織的安全管理措置が講じられています。また、研究従事者に対しては定期的に個人情報保護に関する教育・研修を実施し、漏えい防止に努めています。

## 9. 研究期間

研究機関長の実施許可日～2030 年3月 31 日

## 10. 個人情報の取り扱い

対象となる患者さんの個人情報は厳重に管理し、利用する情報等からはお名前や住所等、個人を特定できる情報は削除し、研究番号に置き換えて使用します。また、研究成果を学会や学術誌等で公表する際も個人を特定する情報は公表しません。

## 11. 研究に関する情報の公開について

本研究では、全ゲノム解析、全エクソン解析、 RNA-seq、 1 細胞 RNA-seq、 ChIP-seq、ATAC-seq などによる網羅的遺伝子解析を実施する予定としているため、得られたデータは公的データベースに登録し、国内外の研究者間、および製薬企業等の民間企業に所属する研究者で共有される可能性があります。公開にあたり、ゲノムや遺伝子の配列データは、審査・承認を経た限られた研究者のみが利用可能（制限公開データ）として登録します。解析後の集計結果や頻度・統計情報等は、制限なく不特定多数の方が利用可能となります。

## 12. 遺伝カウンセリングについて

本研究は、疾患に伴って生じる遺伝子発現の変化を解析するため、遺伝性のあるゲノム変化を主目的とした解析とは異なります。ただし、遺伝子解析研究や疾患などに関して不安に思うことや、ご相談したい方には、カウンセリングを担当する専門のスタッフをご紹介いたします。

## 13. お問合せ先

奈良県立医科大学　病理診断学講座　阪口　真希
住所：奈良県橿原市四条町 840 番地
電話：0744-22-3051
e-mail：msakaguchi@naramed-u.ac.jp