

IRB 番号「2013-1150」 研究課題名「骨軟部肉腫における遺伝子変異スペクトラムの解析」

## 1. 研究の対象

2001 年 1 月以降に当院で骨軟部肉腫の手術または生検を受けられた方

## 2. 研究目的・方法

骨軟部肉腫は、難治性の稀少がんである。およそ 30%に染色体転座に起因する融合遺伝子形成を認めるが、それ以外の遺伝子変異やゲノム異常に関する理解は進んでいない。本研究では、融合遺伝子陽性骨軟部肉腫の進展・悪性化に重要と考えられる遺伝子異常を明らかにし、肉腫の病態解析と新たな分子標的治療の開発に資することを目的とする。

研究方法として、網羅的分子プロファイリングとして、肉腫症例の全エクソン塩基配列解析、RNA 塩基配列解析、全ゲノムメチローム解析、網羅的遺伝子発現解析、アレイ CGH によるゲノムコピー数異常解析、クロマチン免疫沈降塩基配列解析を計画している。第一に全エクソン塩基配列解析を行い、次に網羅的遺伝子発現解析を行う。異常の頻度の高かった遺伝子を対象に、RT-PCR 解析やリシークエンシングを追加する。解析に当たっては、腫瘍組織における体細胞変異の同定を主な目的とするが、SNPs 等の個人に特有な遺伝子多型と変異を区別するために、正常組織の遺伝子解析も同時に行う。また、腫瘍組織からエクソソームを抽出し、そこに含まれるタンパク質や miRNA の解析も行う。腫瘍に特徴的なバイオマーカーが得られた場合には、血液に含まれるエクソソームも同様の解析を行う。本研究では、生殖細胞系列の遺伝子変異を明らかにすることは目的としない。研究期間は 2014 年 4 月から 2019 年 4 月までである。

## 3. 研究に用いる試料・情報の種類

試料：手術または生検で採取した組織及び血液

## 4. 外部への試料・情報の提供

共同研究機関である東京大学への試料の提供は、特定の関係者以外がアクセスできない状態で行います。対応表は、当会において研究に直接関与しない管理者（がん研究会有明病院・院長補佐：小口正彦）が保管・管理します。

## 5. 研究組織

研究責任者

がん研究会がん研究所副所長・発がん研究部部長

中村卓郎

共同研究者

がん研究会がん研究所 発がん研究部 研究員

田中美和

## がん研究会 新医学系指针对応「情報公開文書」改訂フォーム

複数施設研究用

がん研究会有明病院	副院長	松本誠一
がん研究会有明病院	整形外科部長	阿江啓介
がん研究会有明病院	整形外科医員	船内雄生
がん研究会がん研究所	病理部副部長	高澤 豊
がん研究会プレシジョン医療研究センター	次世代がん研究シーズ	森 誠一
育成プロジェクトプロジェクトリーダー		
がん研究会プレシジョン医療研究センター	がんオーダーメイド医療	植田幸嗣
開発プロジェクトプロジェクトリーダー		
東京大学大学院新領域創成科学研究科	教授	松田浩一

### 6. 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お申出下さい。

また、試料・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ませんので、下記の連絡先までお申出ください。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：

研究責任者：公益財団法人がん研究会がん研究所発がん研究部 中村卓郎