

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。

研究方法は、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、シングルセル RNA 塩基配列解析、ATAC 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、腫瘍組織および腫瘍組織から抽出した細胞外小胞に含まれるタンパク質や miRNA でプロテオミクス解析も行う。腫瘍に特徴的なバイオマーカーが得られた場合には、血液に含まれる循環腫瘍細胞や腫瘍由来の細胞外小胞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 2024 年 4 月までである。

### 3. 研究期間

承認日～2027 年 3 月 31 日

### 4. 研究に用いる試料・情報の種類

本研究に用いる試料・情報につきましては、倫理審査委員会の承認を受けた研究計画書に従い、個人が特定されないように適切に匿名化処理を行った上で取り扱っています。

- ・ 情報：病歴、抗がん剤治療の治療歴、副作用等の発生状況等
- ・ 試料：手術または生検で採取した組織及び血液等

## 5. 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・副院長 小口正彦)が保管・管理します。

## 6. 研究組織

### 研究責任者

がん研究会有明病院 整形外科部長 阿江啓介

### 共同研究者

がん研究会有明病院 サルコーマセンター長 松本誠一

がん研究会有明病院 病理部副医長 山下享子

がん研究会有明病院 泌尿器科部長 米瀬淳二

がん研究会がんプレジジョン医療研究センター 森 誠一

次世代がん研究シーズ育成プロジェクト プロジェクトリーダー

がん研究会がんプレジジョン医療研究センター 植田幸嗣

がんオーダーメイド医療開発プロジェクト プロジェクトリーダー

がん研究会がん研究所 がんエピゲノムプロジェクト 丸山玲緒  
プロジェクトリーダー

がん研究会がん研究所 がんエピゲノムプロジェクト 田中美和  
主任研究員

東京医科大学医学総合研究所 特任教授 中村卓郎

東京大学大学院新領域創成科学研究科 教授 松田浩一

京都大学大学院工学研究科 教授 横川隆司

東京科学大学 整形外科講師、がん研究会有明病院 船内雄生  
整形外科非常勤医員

東京科学大学総合研究院 講師 鎌谷 高志

## 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。

## 8. 照会先および研究への利用を拒否する場合の連絡先：

公益財団法人がん研究会・有明病院  
整形外科部長 阿江 啓介  
〒135-8550 東京都江東区有明 3-8-31  
電話 03-3520-0111 (内線 7790)  
E-mail: [keisuke.ae@jfer.or.jp](mailto:keisuke.ae@jfer.or.jp)

公益財団法人がん研究会・がん研究所  
がんエピゲノムプロジェクト主任研究員 田中 美和  
〒135-8550 東京都江東区有明 3-8-31  
電話 03-3520-0111 (内線 5632)  
E-mail: [miwa.tanaka@jfer.or.jp](mailto:miwa.tanaka@jfer.or.jp)

**9. 研究責任者：**

公益財団法人がん研究会・有明病院  
整形外科部長 阿江 啓介

**10. 研究代表者：**

公益財団法人がん研究会・有明病院  
整形外科部長 阿江 啓介