

受付番号：2018-1-959

課題名：希少腫瘍の発症・予後に関する遺伝子の網羅的解析研究

1. 研究の対象

本研究は、下記の方を対象としております。

共同研究医療機関（5. 研究組織を参照）において2014年6月30日～2019年4月30日に骨軟部腫瘍の治療を受けられた患者さんで本事業に参加された方

2. 研究目的・方法

私たちは、骨軟部腫瘍を対象とし、疾患発症関連遺伝子の同定や分子病態の解明を目的として、個々の患者に最適な治療を行うオーダーメイド医療の開発に役立てるために、患者さんの試料・情報を用いて生殖細胞ゲノム DNA や腫瘍組織由来の DNA、RNA、タンパク質の網羅的な解析を行うとともに、薬剤感受性や放射線感受性、予後などの臨床データとの相関解析を行っています。研究期間：2015年4月（倫理委員会承認後）～2019年4月です。

① 1994年4月～2019年4月までの間に東北大学病院で骨軟部腫瘍の治療を受けた方より骨軟部腫瘍組織（3-7mm 大、手術時の余剰検体）及び正常組織（血液、切除検体の正常部分など）をインフォームドコンセントの取得の上採取する。既存の検体については可能な限り同意書を取得する。死亡例などで同意取得が困難な場合は、疾患の希少性を鑑みて連結不可能匿名化の上で解析を行う場合がある。また、臨床情報の収集を行う。匿名化した試料を、共同研究機関（東京大学）に送付する。

② 共同研究機関において、組織片の一部を用いて、凍結切片、FFPE 切片の作成を行う。中央病理診断担当施設（駒込病院、九州大学）では、これらの試料を用いて、病理診断、腫瘍細胞の含有率を確認する。ゲノム解析施設（東京大学、理化学研究所）において組織片より、DNA、RNA の同時精製を行う。これらの試料を用いて、骨軟部腫瘍の全ゲノムシーケンス、メチローム解析、RNA シーケンス、プロテオーム解析などの網羅的な解析を行い、データ分析を進めていく。

③ 網羅的解析によって同定された新規遺伝子変異については、独立した検体にて解析を進め、腫瘍特異的な遺伝子変異かどうかの確認を行う。上記の解析で高頻度に変異を認めた遺伝子変異に関し、腫瘍発生における意義について機能解析を進める。

④ 腫瘍特異的な遺伝子変異について、治療効果や予後など臨床病理学的項目との相関解析を行う。カルテから転記する項目は年齢、性別、PS、腫瘍の大きさ、腫瘍の部位と深さ、初診時転移の有無、stage、診断日、手術日、化学療法の有無、抗がん剤の種類、抗がん剤感受性、放射

線照射の有無、再発の有無・再発部位と再発確認日、全生存日数、最終転帰(生死)、最終確認日(死亡日)、再発後の治療法と結果である。

3. 研究に用いる試料・情報の種類

年齢、性別、診断名、診断に用いた画像情報(CT,MRI)、術後経過などの臨床情報と手術で採取した腫瘍組織および正常組織の一部(3-7mm大)等

4. 外部への試料・情報の提供

記試料及び情報は、ID番号を付与して配達状況が追跡できる運送業者に依頼し、共同研究解析機関(5. 研究組織を参照)へ提供します。また、得られたデータは本研究の研究組織内で共有し更なる解析を推進すると共に、研究を広く発展させるために国内外のデータベースへ登録し、一定の条件のもとでの公開することもあります。ID番号の対応表は、当施設の個人情報保護管理者が保管・管理します。

5. 研究組織

【本研究全体の代表機関】

東京大学新領域創成科学研究科 メディカル情報生命専攻クリニカルシーケンス分野 松田 浩一

【本研究の分担機関：共同研究医療機関】

東京大学医学部附属病院整形外科	小林 寛
都立駒込病院整形外科・骨軟部腫瘍科	五嶋 孝博
神奈川県立がんセンター骨軟部腫瘍外科	比留間 徹
北海道がんセンター腫瘍整形外科	平賀 博明
千葉県がんセンター 整形外科	米本 司
名古屋大学医学部整形外科	西田 佳弘
大阪府立成人病国際がんセンター 整形外科	荒木 信人
九州大学医学部整形外科	松本 嘉寛
がん研究会有明病院整形外科	阿江 啓介
東北大学病院 整形外科	綿貫 宗則
自治医科大学さいたま医療センター 整形外科	秋山 達
帝京大学 医学部附属病院 整形外科	河野 博隆
順天堂大学医学部附属順天堂医院 整形外科	末原 義之
慶応義塾大学医学部整形外科	中山 ロバート
東京歯科大学市川総合病院 整形外科	穴澤 卯圭
国立がんセンター中央病院 整形外科	川井 章
金沢大学附属病院 整形外科	土屋 弘行

京都大学医学部附属病院 臨床研究総合センター	岡本 健
神戸大学医学部 整形外科	河本 旭哉
大阪医療センター 整形外科	上田 孝文
大阪大学 整形外科	中 紀文
岡山大学 整形外科	国定 俊之

【本研究の分担機関：共同研究解析機関】

東京大学医科学研究所 ヒトゲノム解析センター シークエンス技術開発分野 平田 真	
東京大学大学院医学系研究科生化学・分子生物学講座	間野 博行
都立駒込病院 病理科	元井 亨
神奈川県立がんセンター臨床研究所	宮城 洋平
理化学研究所統合生命医科学研究センター	中川 英刀
九州大学形態機能病理	小田 義直
がん研究会がん研究所	中村 卓郎
がん研究会がん研究所 がんプレシジョン医療研究ゲノムセンター 植田 幸嗣	
国立がん研究センター研究所臨床ゲノム解析部門	市川 仁
国立がん研究センター 研究所希少がん研究分野	近藤 格
国立がん研究センター 中央病院 病理科	吉田 朗彦

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：

〒980-8574 仙台市青葉区星陵町1-1 東北大学医学部 整形外科
綿貫 宗則(研究責任者)
電話 022-717-7245 FAX 022-717-7248

研究代表者：

東京大学医科学研究所 新領域創成科学研究科メディカル情報生命専攻
クリニカルシークエンス分野 TEL: 03-5449-5376
教授 松田 浩一

◆個人情報の利用目的の通知に関する問い合わせ先

保有個人情報の利用目的の通知に関するお問い合わせ先：「6. お問い合わせ先」

※注意事項

以下に該当する場合にはお応えできないことがあります。

＜人を対象とする医学系研究に関する倫理指針 第6章第16の1(3)＞

- ①利用目的を容易に知り得る状態に置くこと又は請求者に対して通知することにより、研究対象者等又は第三者の生命、身体、財産その他の権利利益を害するおそれがある場合
- ②利用目的を容易に知り得る状態に置くこと又は請求者に対して通知することにより、当該研究機関の権利又は正当な利益を害するおそれがある場合

◆個人情報の開示等に関する手続

本学が保有する個人情報のうち、本人の情報について、開示、訂正及び利用停止を請求することができます。

保有個人情報とは、本学の役員又は職員が職務上作成し、又は取得した個人情報です。

1) 診療情報に関する保有個人情報については、東北大学病院事務部医事課が相談窓口となります。詳しくは、下記ホームページ「配布物 患者さまの個人情報に関するお知らせ」をご覧ください。（※手数料が必要です。）

【東北大学病院個人情報保護方針】

<http://www.hosp.tohoku.ac.jp/privacy.html>

2) 1)以外の保有する個人情報については、所定の請求用紙に必要事項を記入し情報公開室受付窓口へ提出するか又は郵送願います。詳しくは請求手続きのホームページをご覧ください。（※手数料が必要です。）

【東北大学情報公開室】

<http://www.bureau.tohoku.ac.jp/kokai/disclosure/index.html>

※注意事項

以下に該当する場合には全部若しくは一部についてお応えできないことがあります。

＜人を対象とする医学系研究に関する倫理指針 第6章第16の2(1)＞

- ①研究対象者等又は第三者の生命、身体、財産その他の権利利益を害するおそれがある場合
- ②研究機関の研究業務の適正な実施に著しい支障を及ぼすおそれがある場合
- ③法令に違反することとなる場合