

受付番号： 2019-1-347

課題名：骨軟部腫瘍のゲノム・エピゲノム解析による病態解明

1. 研究の対象

2017年11月までに東北大学病院で骨軟部腫瘍と診断され、手術もしくは生検を受けた方

2. 研究期間

2017年11月（倫理委員会承認後）～2021年3月

3. 研究目的

がんは先進国成人の最大の死因であり、大多数の悪性腫瘍において早期発見は未だ困難であり、しかも単剤で良い治療効果をもたらすことのできる薬剤は極めて限られています。近年、悪性腫瘍の増殖に強く関わり、かつ治療の標的となりうる遺伝子が判明してきており、これらの標的に対し特異的に作用する分子標的治療が大きく進歩してきています。たとえば非小細胞肺癌における上皮成長因子受容体遺伝子変異がその最たる例であり、ゲフィチニブといった特異的に作用する薬剤が大きな治療効果を示しています。このような分子標的治療法の開発には、実際の患者さんのがん検体における遺伝子の異常や、遺伝子の働きを決める仕組み（エピゲノムといいます）の異常を明らかにし、実際に発がん原因となる変異を同定することが重要となります。骨軟部腫瘍（肉腫）も間葉系細胞由来の悪性腫瘍のため同様の背景であると同時に、その希少性より検体収集などより他がん種と比べて困難であり多施設共同研究は必要不可欠です。

本研究では、実際の患者さんの検体を用いて、共同研究施設と共に、幅広く遺伝子解析・エピゲノム解析を行い、骨軟部腫瘍における具体的な発がんメカニズムを解明することを目指しています。特に本研究ではNanoStringに基づいた網羅的 tyrosine kinase 遺伝子変異探索システムを用いた解析も取り入れ迅速に創薬へ繋がる試みも行います。本研究により、新たな治療標的が見つければ、新規診断・治療法の開発や、がん診療の向上につながるものと期待されます。

4. 研究方法

本研究では、対象となる患者さんから採取された病理標本、もしくはその他のがん保存検体から RNA や DNA を抽出します。解析にあたっては個人情報特定できないように連結可能匿名化された個人情報を含まない検体のみを、順天堂大学大学院医学研究科および東

京大学大学院医学系研究科細胞情報学分野およびゲノム医学講座に送付し、解析を行います。一部の症例については核酸の解析を外部委託する可能性もありますが、この場合においても患者さんの個人情報は一切提供せず、また情報の解析は委託しません。

なおゲノムデータの公開については、体細胞変異情報あるいは個人が特定されないような集団での頻度などを集計した胚細胞情報のみを公共のデータベースに一般公開することがあります。個々の胚細胞情報については、科学的観点と個人情報保護のための体制などについて厳正な審査を受けて承認された研究者にのみが利用できるデータベースを介して公開することがあります。

5. 研究に用いる試料・情報の種類

情報：生年月日、病歴、治療歴、副作用等の発生状況、カルテ番号、病理検体番号 等

試料：手術・生検で摘出した組織、病理標本（プレパラート） 等

6. 外部への試料・情報の提供

情報：データセンターへのデータの提供は、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、当院の研究責任者が保管・管理します。

試料：個人情報が特定できないように連結可能匿名化された試料を、共同研究施設に郵送します。

7. 研究組織

研究代表者：

順天堂大学大学院医学研究科 整形外科 准教授 末原義之

研究分担者：

順天堂大学大学院医学研究科 呼吸器内科 准教授 高橋史行

順天堂大学大学院医学研究科 呼吸器外科 准教授 高持一矢

順天堂大学大学院医学研究科 産婦人科 准教授 寺尾泰久

順天堂大学大学院医学研究科 病理診断科 准教授 齋藤剛

東京大学大学院医学系研究科 ゲノム医学講座 特任助教 高阪真路

国立がん研究センター中央病院 骨軟部腫瘍科 医員 小林英介

東京医科歯科大学大学院医歯学総合研究科 細胞生理学・整形外科学 講師 佐藤信吾

九州大学大学院医学研究院 整形外科 助教 遠藤誠

神奈川県立がんセンター 骨軟部腫瘍外科 部長 比留間徹

東北大学大学院医学系研究科 整形外科学 講師 綿貫宗則

福島県立医科大学 医学部整形外科学講座 准教授 箱崎道之

8. 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：

東北大学大学院医学系研究科整形外科学分野

綿貫 宗則 （研究責任者）

住所 宮城県仙台市青葉区星陵町 1-1

電話 022-717-7245

研究代表者：

順天堂大学大学院医学研究科整形外科 末原義之

◆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：「8. 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