脳腫瘍の発生・進展に関与する遺伝子変異・多型・発現様式に関する研究、および病理診断のための分子遺伝学的解析

1. 研究の対象

1985年4月1日から2017年5月31日の間に、診療・治療のために群馬大学附属病院および共同研究施設で外科的に摘出された脳腫瘍およびその比較対象となる関連腫瘍の組織検体・組織固定標本のうち利用可能なもの。

2. 研究目的 方法

<目的>

脳腫瘍の腫瘍型は非常に豊富であり、個々の腫瘍型の発生頻度は非常に低く単施設では十分な症例数が得られないため、診断が不十分となる事も少なくない。また、診断に関する研究も進みにくい。一方、2016年に改訂された脳腫瘍のWHO分類(改定第4版)ではいくつかの腫瘍型においては組織型に加えて遺伝子型の診断が必須となった。群馬大学医学部医学系研究科病態病理学分野は長年にわたり、脳腫瘍病理診断のコンサルテーション業務を全国の多施設より受託してきたが、今回改訂されたWHO分類に準拠した病理診断を行う上で、組織学的診断に加えて分子遺伝学的解析が必須になっている。

本研究では脳腫瘍の病理診断に必要な遺伝子解析を行うとともに、法令や倫理規範に順守した、臨床検体の収集・保存・破棄などの方法を明らかとし、脳腫瘍の病理診断を行う事を目的とする。

<方法>

各施設で病理診断が確定しその結果遺伝子解析の必要性が生じた場合、余剰検体を使用して組織切片を作製し、それらから核酸(DNA、RNA)を抽出し、各種の遺伝子解析技術を駆使して遺伝子解析に用いる。解析対象候補となりうる遺伝子やその多型は多数あるが、EGFR 増幅や、TP53, IDH1/2, BRAF, H3F3A 変異、MGMT のプロモーターのメチル化解析、BRAF-KIAA1549 や C11orf95-RELA、MN1 融合遺伝子検出、染色体 1 番短腕および 19 番長腕の欠失など、いずれも脳腫瘍の診断や予後予測に必要なものであり、解析対象は今後随時追加される可能性がある。

3. 研究に用いる試料・情報の種類

資料:摘出された腫瘍組織において病理診断後の余剰検体を使用する

情報:年齢、性別、主訴、病歴、代表的な画像所見

4. 外部への試料・情報の提供

本研究の解析は群馬大学附属病院にて行われるため、当院(大阪市立総合医療センター) において本研究に参加する患者様の資料・情報は個人情報が特定できないよう匿名化した 上で研究代表施設である群馬大学医学系研究科病態病理学分野に送られる。

5. 研究組織

研究代表者:群馬大学 医学系研究科病態病理学分野 横尾英明 研究責任者(当院):大阪市立総合医療センター 小児血液腫瘍科 共同研究機関:

群馬大学 医学系研究科病態腫瘍薬理学分野 群馬大学医学部付属病院 病理部、脳神経外科 広島大学大学院医 歯薬保健学研究院病理学研究室 国立成育医療センター 病理診断部 九州大学医学研究院 形態機能病理 金沢大学 脳神経外科 京都大学大学院医学研究科 脳神経外科 久留米大学医学部 病理学講座 宮崎大学医学部附属病院病理部 島根大学器官病理学 • 病理部 獨協医科大学脳神経外科学教室 東京医科大学脳神経外科 埼玉医科大学医学部病理学 • 大学病院中央病理診断部 都立駒込病院病理科 静岡がんセンター病理診断科 群馬県立小児医療センター 一般外科 北海道大学大学院医学系研究科 病理学講座腫瘍病理学分野 山梨大学医学部 人体病理学講座 新潟大学脳研究所 デジタル病理学分野

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:

大阪市立総合医療センター 小児血液腫瘍科 医長 山崎夏維(やまさき かい) 〒534-0027 大阪府大阪市都島区都島本通 2-13-22 電話番号 06-6929-1221

研究代表者:

群馬大学大学院医学系研究科病態病理学分野 教授 横尾 英明(よこお ひであき)

〒371-8511 群馬県前橋市昭和町 3-39-22

TEL: 027-220-7970 FAX: 027-220-7978

e-mail: <u>hyokoo@gunma-u.ac.jp</u>