

# 2000年1月1日～2019年12月31日までに 当科において骨軟部腫瘍の治療を受けられた方 およびそのご家族の方へ

—「骨軟部腫瘍患者に対する腫瘍素因遺伝子および腫瘍細胞における原因遺伝子の網羅的  
遺伝子解析研究」へご協力をお願い—

研究機関名 岡山大学病院

研究機関長 金澤 右

研究責任者 岡山大学整形外科運動器医療材料開発講座 准教授 國定俊之

研究分担者 岡山大学病院 整形外科学 医員 横尾賢

岡山大学病院 整形外科学 医員 上甲良二

岡山大学病院 整形外科学 医員 久禮美穂

## 1. 研究の概要

### 1) 研究の背景および目的

骨軟部腫瘍は小児から高齢まで多種多様に発症する稀な疾患です。極めて多数の種類があり、悪性度も様々で、正確な組織診断を行うことはその後の治療のためにも重要です。しかし、同一の腫瘍でさえも組織像が多彩なため診断に難渋する例が少なくありません。一方で、近年多くの骨軟部腫瘍において特徴的な染色体および遺伝子異常が発見され、診断に有用であることがわかってきました。

本研究では、原因遺伝子の解明されていない骨軟部腫瘍患者および血縁者から採取した試料を収集・保管し、がん素因となる胚細胞変異の解析および腫瘍細胞の体細胞変異を解析することを目的としています。

### 2) 予想される医学上の貢献および研究の意義

本研究により、がん素因を持つ患者さんにおいては、早期からのがん発症スクリーニングや遺伝カウンセリングを受けることが可能になります。また、骨軟部腫瘍発症の病態が解明されることで、新たな治療開発の基盤となり、骨軟部腫瘍患者の救命に貢献することが期待されます。特に単一の遺伝子疾患の診療では、解析結果の意味を患者や家族によく理解してもらう必要があるため、検査を受ける前や検査結果を伝えてフォローする時、必要に応じて専門の認定遺伝カウンセラーによるカウンセリングを行い、遺伝に関する情報や社会の支援体制など、様々な情報提供と支援をしていきます。

## 2. 研究の方法・研究期間

### 1) 研究の対象

岡山大学病院整形外科または共同研究機関において 2000 年 1 月 1 日～2019 年 12 月 31 日の間に診断・治療を受けられた骨軟部腫瘍患者のうち腫瘍の原因遺伝子が解明されていない方および血縁者

## 2) 研究の方法・研究期間

〈方法〉

岡山大学病院整形外科または共同研究施設において、当該疾患に対して治療を受けた患者を対象とし、既往歴、家族歴、発達歴等の聴取、身体的特徴の診察、またはこれらの情報を過去カルテから採取します。診療目的で行われる検査の際に、必要であれば研究用の試料として少し増量して採取します。検体は各施設で採取し、対応表を作成し匿名化した状態で名古屋大学医学部附属病院へ収集し、解析、あるいは検体保存に用いられます。全エクソーム解析を行い、遺伝子変異を探索します。

〈期間〉

実施承認日～2022 年 3 月 31 日

## 3. 研究に用いる試料・情報の種類

### 1) 情報

カルテから転記する項目 1) 症例背景因子；年齢、性別、現病歴、既往歴、家族歴、2) 疾患情報；診断、病理所見、経過、症状、身体所見、3) 検査値；血算、生化学、免疫学的評価、4) 画像結果；MRI、CT、核医学検査、Xp、透視画像、PET-CT、超音波画像

### 2) 試料

血液、唾液、手術で摘出した腫瘍の組織

### 3) 外部への試料・情報の共有

この研究に使用する試料・情報は、名古屋大学医学部附属病院整形外科に提供させていただきます。提供の際、氏名、生年月日などのあなたを直ちに特定できる情報は削除し、提供させていただきます。

### 4) 試料・情報の保存、二次利用

この研究に使用した試料・情報は、研究の中止または研究終了後 5 年間は名古屋大学整形外科医局内で保存させていただきます。電子情報の場合はパスワード等で制御された HDD に保存し、その他の試料・情報は施設可能な保管庫に保存します。なお、保存した試料・情報を用いて新たな研究を行う際は、倫理委員会にて承認を得ます。

## 4. 共同研究機関・研究責任者

名古屋大学医学部附属病院 リハビリテーション科 病院教授 西田佳弘

あさひ病院 整形外科 筒井求

杏林大学医学部附属病院整形外科 臨床教授 森井健司

鹿児島大学大学院医歯学総合研究科 医療関節材料開発講座 特任准教授 瀬戸口啓夫

奈良県立医科大学整形外科 准教授 朴木寛弥

名古屋記念病院整形外科 小澤英史

東濃厚生病院整形外科 清水光樹

## 5. 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、2021年3月31日までに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：

岡山大学病院 整形外科学 久禮 美穂

〒700-8558 岡山市北区鹿田町 2-5-1

TEL 086-235-7273 FAX 086-223-9727

研究責任者：

岡山大学整形外科運動器医療材料開発講座 准教授 國定俊之