

「沖縄県の軟骨肉腫における IDH 変異と HIF シグナルとの関連について」

●研究の目的と意義：

本研究の目的は「軟骨肉腫における IDH 遺伝子の変異が臨床的にどのような影響を及ぼすか明らかにする」事です。前述の様に脳腫瘍の一種である神経膠腫では IDH1 や IDH2 遺伝子の変異の有無が予後に影響する事が知られており、切除範囲や追加治療などの治療法を選択する際に重要な情報となっています。軟骨肉腫では IDH1 あるいは IDH2 遺伝子の変異が腫瘍発生の最初のステップになる事が分かっていますが、その臨床的な意義はまだ明らかになっていません。そこで軟骨肉腫の病理組織標本を用いて IDH1 あるいは IDH2 の変異の有無と予後との関連を様々な臨床的指標を用いて検討します。具体的には IDH 遺伝子変異の有無が病態（腫瘍の進行度、転移、化学療法への反応性、予後等）と関連があるのか明らかにし、IDH 遺伝子の変異の検索が病態診断や予後の指標となり得るか検証します。ところで IDH 遺伝子変異を契機としてどのようなメカニズムで軟骨肉腫が発生するのか明らかになっていません。本研究では IDH 変異により活性化される細胞内シグナル伝達経路(HIF 等)も検討し腫瘍発生のメカニズムの解明を目指します。軟骨肉腫発生過程における IDH 変異の役割が明らかになれば、新たな治療法を開発できる可能性があります。このように治療法の開発のみならず、病態把握、治療効果予測、

予後の予測等臨床的に有用なマーカーとして IDH の情報が利用できる可能性があり、臨床的に意義深い結果が得られる事が期待されます。

●研究の対象：

琉球大学医学部附属病院において診療を受けた軟骨肉腫の患者さんから、（１）手術で切除した病気の部分の組織の残りなどの診療後の残余試料と、（２）病理診断や治療内容などの病気に関する臨床情報、の2 点を提供して頂き、本研究を行います。なお、病理学的検査に関する説明で、包括同意に同意して下さった方のみを対象といたします。ただし、この研究の対象になる方々であったとしても、下に書いてあります「本研究への利用お断りの連絡先」にお知らせいただいた方の残余試料や臨床情報は一切使いません。

●研究の方法：

病理組織標本は治療のために切除された軟骨肉腫組織の診療後の残りの部分です。従って患者さんがこれまで受けた診断や治療には全く影響を与えません。この病理組織標本を用いて IDH 遺伝子変異の有無と軟骨肉腫の進行度、転移、化学療法への反応性、予後等の関連を検討します。この様に琉球大学医学部附属病院に保存された病理組織標本を

用いる研究ですので、患者さんから新たに組織を採取したり、採血する等、患者さんに痛みを伴う操作は一切ありません。

●個人情報保護に関する配慮：

診療録には個人情報を含みますが、患者さん個人が特定されないやり方で情報を収集します。対象患者の方々の識別は、研究代表者の金城貴夫が責任を持って匿名化した上で管理しますので、個人情報が院外に出ることはありません。また、このホームページにおいて、研究について公開し、問い合わせに応じて、患者さん等からのご希望があれば、その方の病理組織標本と診療録は研究に利用しないようにします。

●照会先及び本研究への利用お断りの連絡先：

〒903-0215 沖縄県中頭郡西原町字上原207番地

琉球大学医学部保健学科生体検査学講座形態病理学分野 金城貴夫

TEL：098-895-1278、FAX：098-895-1434