

ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する情報公開

福島県立医科大学医学部整形外科学講座では、本学倫理審査委員会の承認を得て、下記のヒトゲノム・遺伝子解析研究を実施します。関係各位のご理解とご協力をお願い申し上げます。

平成28年6月 福島県立医科大学医学部整形外科学講座 講座主任

【研究課題名】 骨関節疾患における変異型イソクエン酸脱水素酵素 1/2 の発現

【研究期間】 平成28年6月～平成33年5月（5年間）

【研究の意義・目的】

イソクエン酸脱水素酵素 (isocitrate dehydrogenase: IDH) は、ヒトでは IDH1, IDH2, IDH3 の3つのサブタイプがあります。その中で IDH1/2 の変異はグリオーマ（悪性脳腫瘍）の予後診断マーカーとして有用とされており、特異的モノクローナル抗体による変異型 IDH1/2 の検出も可能となっています。一方で内軟骨腫や軟骨肉腫などの軟骨形成性腫瘍でも IDH1/2 の変異が確認されていますが、他の骨関節疾患と IDH1/2 の変異との関連性は明らかにされていません。

欧米では骨肉腫における IDH1/2 変異は認めないという報告がありましたが、山形大学医学部整形外科で骨肉腫患者 12 例の検索を行ったところ、3 例に IDH2 変異が確認され、32 例の骨肉腫組織マイクロアレイ（すべて中国人由来サンプル）で、9 例に変異型 IDH1/2 発現が確認されました。このことから、IDH1/2 変異がアジア人の骨肉腫に特徴的なことではないかと考えられています (Cancer Med. 2013;6:803-14.)。

本研究では、骨関節疾患（腫瘍や炎症性疾患など）の病理標本を用いた免疫組織化学的検討と、パラフィン切片から抽出した DNA を用いた遺伝子変異の解析を行い、変異型 IDH1/2 の特徴を比較する予定です。

本研究は、東北地区の骨軟部腫瘍診療施設が参加している東北地区骨軟部腫瘍研究会の枠組みで行う、多施設共同の後ろ向き検討（過去の診療データを収集し、検討する研究手法）です。本学医学部整形外科学講座も共同研究者として本研究に参加します。本研究により、IDH1/2 と骨関節疾患との関連性が明らかになることで、その病態の解明や予後の予測、特異的モノクローナル抗体による治療などに貢献できる可能性があります。

【研究の方法】

2002-2012 年に、本学附属病院整形外科を含む東北地区骨軟部腫瘍研究会参加施設において、病理組織学的に骨肉腫と診断された症例を対象とします。

- 1) 参加各施設において、各々の施設の診療録データベースを用いて、症例の選択基準に基づいて症例を選択し、症例リスト (ID および氏名) を作成します。各施設で症例リスト (個人を特定できる ID と氏名) をコード化します。コードと症例リストを連結する対応表は各施設において施設代表者がパスワード管理等の手法を用いて厳重に保管します。
- 2) 参加各施設において、症例リストの症例について、臨床情報 (症例の年齢, 性別, 病変部位, 組織型, 化学療法効果判定, 初診からの観察期間, 最終観察時予後等) を収集し、コードと診療情報を症例調査票に記載します。
- 3) 参加各施設より、症例調査票と生検標本 (未染標本 10 枚) を郵送にて研究事務局 (山形大学医学部整形外科) へ送付します。
- 4) 生検標本は共同研究者である東北大学大学院医学系研究科に送付され、免疫組織化学的検討と、パラフィン切片から抽出した DNA を用いた遺伝子変異の解析が行われます。
- 5) 研究事務局では、送付された症例調査票を取りまとめ、東北大学大学院医学系研究科での解析結果との検討を実施します。
- 6) 国内・国際学会にて結果を発表します。
- 7) 英文誌上で結果を発表します。

【研究組織、研究機関名】

東北地区骨軟部腫瘍研究会

研究事務局 山形大学医学部整形外科 (研究担当者 土屋登嗣 講師)

〒990-2331 山形県山形市飯田西 2 丁目 2-2

代表研究者 高木 理彰 (山形大学医学部整形外科教授)

本学分担研究者

研究責任者 整形外科学講座 教授 紺野慎一

主任研究者 整形外科学講座 准教授 箱崎道之

【他の機関等への試料等の提供について】

ア 研究事務局である、山形大学医学部整形外科講師 土屋登嗣へ試料等の提供を行います。

イ 山形大学医学部整形外科講師 土屋登嗣に提供される個人情報の項目は次のとおりです。

・臨床情報 (症例の年齢, 性別, 病変部位, 組織型, 化学療法効果判定, 初診からの観察期間, 最終観察時予後等)

ウ 山形大学医学部整形外科講師 土屋登嗣への提供の手段、方法は次のとおりです。

・生検標本（10 枚）とともに、コード化した症例リストと診療情報（前述）を、症例調査票に記載し、郵送にて研究事務局に送付します。

エ なお、被験者ご本人又は代理人の方から、被験者ご本人が識別される個人情報を本学に所属する者以外の者へ提供することを停止する請求があった場合、それに応じます。

【研究者が保有する個人情報について】

研究者が保有する個人情報に関し、被験者ご本人または代理人の方が開示、訂正、利用停止および第三者への提供の停止等の請求を行う場合、「福島県個人情報保護条例」に基づく手続きが必要になります。なお、開示等を行う場合、請求者には文書等の交付に関わる費用（コピー代等）をご負担いただきます。

【本研究に関する問い合わせ先】

○ 研究内容に関する問合せの窓口

〒960-1295 福島県福島市光が丘 1

公立大学法人福島県立医科大学 医学部整形外科学講座 担当 箱崎道之

電話：024-547-1276 FAX：024-548-5505 E-mail：fortho@fmu.ac.jp

○ 個人情報に関する窓口

〒960-1295 福島県福島市光が丘 1

公立大学法人福島県立医科大学 総務課大学管理係

電話：024-547-1007 FAX：024-547-1995

○ その他、ご意見の窓口

〒960-1295 福島県福島市光が丘 1

公立大学法人福島県立医科大学 医療研究推進課研究推進係

電話：024-547-1825 FAX：024-547-1991 E-mail：rs@fmu.ac.jp