

## 研究課題名「頭頸部悪性末梢神経鞘腫（HN-MPNST）の悪性度決定メカニズムに関する研究」に関する情報公開

### 1. 研究の対象

2000 年 4 月 1 日～2028 年 12 月 31 日までに頭頸部悪性末梢神経鞘腫（HNMPNST）と診断され、名古屋大学医学部附属病院で生検、手術を受けられた患者さんです。

### 2. 研究目的・方法・研究期間

#### 研究目的：

頭頸部悪性末梢神経鞘腫（HN-MPNST）は非常に稀な腫瘍であり、頸部肉腫の 2-14%程度を占めると言われています。50-60% の症例では Neurofibromatosis type1 (NF1) に合併し、10%程度は放射線照射既往が誘因となり、残りは孤発性(De novo)とされています。MPNST のなかで、頭頸部原発(HN-MPNST)は 12.3%, 5 年生存率は 52.6%との報告があり、かなり悪性度の高い疾患であると言えます。その一方で HN-MPNST は非常に稀な腫瘍であり、大学病院などの比較的規模が大きい施設でも単一施設では年間に 1 症例程度経験するかどうかの疾患であり、悪性度は高い疾患であることは認識されていましたが、発生メカニズムの解析が進んでいないのが現状です。近年、MPNST のうち特に高い悪性度を示すものはポリコーム複合体の遺伝子変異があることが示唆されており、今後の新たな治療ターゲットとなる可能性があります。

本研究では、HN-MPNST について、ポリコーム複合体の遺伝子変異に基づく腫瘍発生メカニズムの解析を行い、新たな治療選択肢の開発に繋げることを目指します。

#### 研究方法：

通常診療において、診断や治療のために組織を生検または手術により得られた腫瘍組織のサンプルを解析します。その腫瘍組織から DNS、RNA の抽出を行い、ポリコーム関連遺伝子群（EED、EZH2、SUZ12、RbAp46）の遺伝子変異解析を行います。また、患者診療録から予後情報などを抽出し、組織の免疫染色（H3K27me3, SOX2, CD4, CD8, Ki-67 など）による解析と予後データなどとの相関検討を行います。

研究期間： 実施承認日 ～ 2029 年 3 月 31 日

### 3. 研究に用いる試料・情報の種類

- ・生検、手術で採取した組織サンプル
- ・診療録情報（年齢、性別、自覚症状、家族歴、併存疾患、腫瘍の部位や大きさ、個数、病期期間、画像検査所見、一時治療効果、再発転移の有無（有りの場合はその部位と時期）、転帰など）
- ・一般身体所見（血圧、体重、体温、P. S.）、血液検査（白血球数、ヘモグロビン、血小板数、総タンパク、アルブミン、AST、ALT、Na、K、Cl など）

### 4. 外部への試料・情報の提供

データは匿名化し、対応表を作成します。対応表は、本学の研究責任者が保管・管理します。

また試料は、個人を特定できないように加工した上で、共同研究機関（岐阜大学医学部附属病院）に直接の手渡しまたは郵送して、解析を行います。

### 5. 研究組織

岐阜大学大学院医学系研究科 耳鼻咽喉科・頭頸部外科 柴田 博史  
名古屋大学大学院医学系研究科 耳鼻咽喉科 西尾 直樹

### 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：

愛知県名古屋市昭和区鶴舞町 65  
052-744-2323

名古屋大学大学院医学系研究科 耳鼻咽喉科 准教授 西尾 直樹

研究代表者：岐阜大学大学院医学系研究科 耳鼻咽喉科・頭頸部外科 柴田 博史